

**AÇÃO PARA AS
DOENÇAS RARAS:
da estratégia à
PESSOA 2025-2030**





FICHA TÉCNICA

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

Autoria: Grupo de Trabalho Intersectorial para as Doenças Raras

Morada: Av. João Crisóstomo n.º 9, 1049-062 Lisboa

Tel.: 217 984 200

Fax: 217 984 240

E-mail: sg@sg.min-saude.pt

URL: www.sg.min-saude.pt

Edição: Fevereiro de 2025



Preâmbulo da Secretária de Estado da Saúde	4
Grupo de Trabalho Intersectorial para as Doenças Raras.....	6
Audições e Contributos	7
Siglas, Abreviaturas e Acrónimos.....	8
Sumário.....	11

1| ENQUADRAMENTO 19

2| CENÁRIO ATUAL EM PORTUGAL 23

1. Definição e Prevalência.....	24
2. Diagnóstico.....	25
3. A Jornada da PcDR: Integração de Cuidados	27
4. Centros de Referência e outros Centros de Cuidados	37
5. Registo clínico - Instrumentos e codificação.....	38
6. Investigação e Inovação.....	40
7. Informação e Formação.....	42

3| BÚSSOLA EUROPEIA 44

4| A JORNADA DA PcDR: INTEGRAÇÃO DE CUIDADOS..... 47

1. Conceitos e modelos de prestação de cuidados	48
2. A Jornada da PcDR/Família/Cuidador	51
3. Visão para 2030.....	62
4. Recomendações.....	63

5| PILARES..... 66

PILAR I CENTROS DE REFERÊNCIA E OUTROS CENTROS DE CUIDADOS 67

PILAR II REGISTO CLÍNICO, CODIFICAÇÃO E CARTÃO DA PcDR 78

PILAR III A JORNADA DA PcDR/FAMÍLIA/CUIDADOR: INTEGRAÇÃO DE CUIDADOS..... 90

PILAR IV INFORMAÇÃO E FORMAÇÃO 98

6| 25 ACÇÕES PRIORITÁRIAS para 2025 113



É com orgulho e elevado sentido de responsabilidade que terminam os trabalhos do Grupo Intersectorial para as Doenças Raras e é publicado o relatório final, assente em quatro pilares, que procuram melhorar os cuidados das pessoas afetadas por doenças raras e ultra raras.

Portugal foi um dos primeiros países a elaborar um Programa Nacional para a Doença Rara, em 2008 e, perante a evidência da complexidade e do impacto da doença rara na vida da pessoa e da família, com a necessidade de envolvimento de diferentes áreas de atuação, foi desenhada, em 2015, uma estratégia nacional mais alargada, de iniciativa ministerial e da responsabilidade da Direção-Geral da Saúde.

Em Maio de 2023, foi nomeado um novo Grupo de Trabalho Intersectorial para as Doenças Raras, com a missão de elaborar uma proposta de Plano de Ação para as Doenças Raras para 2025-2030.

A estratégia integrada que resultou dos trabalhos do referido grupo, intitulada Ação para as Doenças Raras: da estratégia à pessoa 2025-2030, é o reconhecimento da complexidade da doença rara, da dificuldade do seu diagnóstico e do impacto da mesma na vida da pessoa e da sua família.

A resposta que deve ser dada à pessoa com doença rara não passa apenas pelo setor da saúde, mas envolve a educação, a área social e o emprego, entre outras. Por isso, a presente estratégia é o resultado de um trabalho colaborativo dos vários atores com intervenção nesta área, nomeadamente o Ministério da Saúde, o Ministério da Educação, o Ministério do Trabalho e da Solidariedade Social, bem como representantes da Ordem dos Médicos, da Ordem dos Farmacêuticos, da Ordem dos Enfermeiros, da Ordem dos Nutricionistas, da Associação Nacional de Municípios, de diversos representantes da sociedade civil, contando com a participação direta das associações de doentes, numa perspetiva inclusiva e de ganhos de saúde.



Ana Povo

Secretária de Estado da Saúde

"O XXIV Governo Constitucional está comprometido com uma reforma da Saúde em Portugal e é sensível à situação vivida pelas pessoas que sofrem de doenças raras e ultra raras, bem como pelas suas famílias."



O XXIV Governo Constitucional está comprometido com uma reforma da Saúde em Portugal e é sensível à situação vivida pelas pessoas que sofrem de doenças raras e ultra raras, bem como pelas suas famílias. Para além disso, está empenhado para que Portugal continue a ser um exemplo de boas práticas no planeamento e gestão da doença rara.

É necessário por isso criar condições para uma meta de mais anos de vida e com mais qualidade, garantindo uma evolução do modelo de prestação de cuidados e uma resposta integrada de saúde e apoio social, com o envolvimento direto das autarquias e de todas as instituições públicas, privadas e sociais, que atuam nesta área.

O plano que vigorará até 2030, focado na Jornada da Pessoa que vive com doença rara, estrutura-se assim em torno de quatro pilares principais, a começar pela definição da jornada digital da pessoa com doença rara, prevendo-se a criação de um registo de saúde eletrónico único que garanta a interoperabilidade entre os sistemas informáticos já em 2025, passando pela aprovação de novos centros de referência para as doenças raras e centros especializados por órgão ou sistema, pela promoção da investigação e inovação e, por último, pelo desenvolvimento de ações de informação e formação da sociedade civil relativamente à diversidade e vulnerabilidade das doenças raras, em diferentes contextos.

Pretende-se assim dotar o sistema de meios para superar alguns desafios atuais, como a dificuldade de um diagnóstico rápido ou a falta de informação devido à raridade destas doenças.

Por fim, é de saudar a definição de 25 ações prioritárias para 2025, devendo o seu acompanhamento e monitorização do cumprimento ficar a cargo de uma nova Coordenação Intersectorial para as Doenças Raras. Estas 25 prioridades, no âmbito da saúde digital, do centro de cuidados, da jornada da pessoa com doença rara, da investigação e da informação e formação são demonstrativas da urgência do tema e da necessidade de colocarmos a pessoa com doença rara no centro do procedimento e tratamento.

Num trabalho em que se exige complementaridade entre os diferentes sistemas, ao reforçar os laços interdisciplinares entre profissionais, bem como os intersectoriais, seremos capazes de enfrentar estes desafios e melhorar os cuidados às pessoas com doenças raras e aos seus familiares.



GRUPO DE TRABALHO INTERSECTORIAL PARA AS DOENÇAS RARAS¹

COORDENADORA Maria do Céu Soares Machado

GRUPO NUCLEAR 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 RARAS

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

Ministério da Educação Rui Lima, Dina Paulino e Joana Braga Gomes (DGE); José Carlos Sousa e Emília Pedrosa

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

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^a Manuela Ferreira de Almeida

Representante da Associação de Municípios

Pedro Ferreira (CM Torres Novas)

Representante da Região Autónoma da Madeira

Bruna Gouveia

Representante da Região Autónoma dos Açores

Ana Luísa Rodrigues

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



AUDIÇÕES (Outubro de 2023 a Outubro de 2024) E CONTRIBUTOS (No contexto da discussão pública em Novembro de 2024)

Alberto Caldas Afonso (ULS Santo António), Ana Berta Sousa (Genética ULS Santa Maria), Ana do Carmo Campos (MI, ULSSM), Ana Lacerda (IPOLx), Anabela Oliveira (ULS Santa Maria), Anders Olausson (Sweden), André Biscaia (APUSF), André Graça (SPP), António Correia de Campos (Ex Ministro da Saúde), António Lopes (O. Fisiatras), António Portela (Bial), António Vaz Carneiro (FMUL), Astrid Vicente (INSA), Bilhota Xavier (Pediatria), Cândida Cancelinho (SPP), Carla Oliveira (SP Genética Humana), Catarina Resende de Oliveira (AICIB), Céu Mateus (Lancaster University), Cláudia Melo (SPP), Constança Roquette (NHEM), Delfim Rodrigues (CNHD), Eduardo Barroso (CNCRef), Ema Paulino (ANF), Esmeralda Martins (ULS Santo António), Fausto Pinto (FMUL), Fernando Araújo (ULS São João), Fernando Leal da Costa (IPOLx), Filipa Sacadura (P-Bio), Graça Freitas (ex DGS), Hélder Mota Filipe (Ordem Farmacêuticos), Helena Canhão (NMS), Hugo Pinto Marques (CRef), Hugo Rocha (INSA), Isabel Pereira Santos (Roche Farmacêutica), Isabel Soares Correia (Sanofi) João Eurico Fonseca (FMUL), João Gonçalves (INSA), João José Joaquim e Cristiano Matos (APLF), João Paulo Oliveira (Genética ULS São João), Jorge Saraiva (Genética Ordem Médicos), Jorge Sequeiros (Genética I3Es), José Mendes Ribeiro (ISCTE), Laura Vilarinho (INSA), Luís Filipe Barreira (Ordem Enfermeiros), Luís Pisco (MGF), Luísa Pereira (SPMI), Manuel Sobrinho Simões (IPATIMUP), Margarida Amaral (FCUL), Margarida Bajanca (New

Angle), Maria de Belém Roseira (Ex Ministra da Saúde), Maria João Leitão (ULS S. José), Maria João Palaré (ULSSM) Maria de Jesus Fernandes (Ordem Biólogos), Maria Leonor Carvalho (MI), Maria Pessoa (NHEM), Marta Valente Pinto (SPP), Miguel Félix (ULS Coimbra), Nuno Sousa (AICIB), Pedro Faleiro (INFARMED), Pedro Pita Barros (NOVA SBE), Pedro Teles (Física), Peter Villax (Hovione), Raquel Souto (NHEM), Ricardo Baptista Leite (Health AI), Rosário Trindade (Astra-Zéneca), Sónia Dias (ENSP), Stein Aksnes (Norway), Susana Castanhinha (ULS São José), Vitor Ramos (CNS)

Associações de Doentes e PcDR/família: Ana Sabino (SERaro), Ana Vieira (LPDR/EPAG), Andrea Santos, Carla Martins (ANAME), Catarina Costa Duarte (Angel PT), Cátia Micano (PcDR), Celeste Bento (APPDH), Cristina Gama (PcDR), Inês Alves (ANDO PT/EPAG), Joana Roque (ANFQ), Joaquim Brites (APN/EPAG), Luís Quaresma (FEDRA), Manuela Lourenço Marques (ANDLINFA/EPAG), Marta Balula (RARAMENTE), Matilde Correia (APIR/EPAG), Palmira Martins, Paula Pereira (PcDR), Paulo Gonçalves (RD-PT), Raquel Castro (EURORDIS), Raquel Marques (SanFilippo PT), Rui Barbosa Guedes (Phelan-McDermid PT), Rui Barros Silva (FEDRA), Susana Bicho (ACREDITAR), Tamara H Milagre (EVITA/EPAG), Vera Guimarães (LPCDR/EPAG)



SIGLAS/ ABREVIATURAS/ ACRÓNIMOS

ABC Algarve Biomedical Centre	CEIC Comissão de Ética para a Investigação Clínica
ACSS Administração Central dos Serviços de Saúde	CH Centro Hospitalar; CHU Centro Hospitalar Universitário
ADN Ácido Desoxirribonucleico	CIBIT/ICNAS Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research
ADR 25-30 Ação para as Doenças Raras: da estratégia à PESSOA	CID Classificação Internacional de Doença (OMS)
AEM Agência Europeia do Medicamento	CIF Classificação Internacional de Funcionalidades, Incapacidades e Saúde
AICIB Agência de Investigação Clínica e Inovação Biomédica	CIDRa Coordenação Intersectorial para as Doenças Raras
ALIBER Aliança Ibero-americana para as Doenças Raras	CLAS Conselhos Locais de Ação Social
ANAME Associação Nacional da Atrofia Muscular Espinhal	CNC&BC Centro de Neurociências e Biologia Celular da Universidade de Coimbra (CNC-UC)
ANDLINFA Associação Nacional de Doentes Linfáticos	CNCRef Comissão Nacional para os Centros de Referência
ANDO Associação Nacional de Displasias Ósseas	CNS Conselho Nacional de Saúde
ANF Associação Nacional de Farmácia	CODU Centro de Orientação de Doentes Urgentes
ANFQ Associação Nacional de Fibrose Quística	CPcDR Cartão de Pessoa com Doença Rara
APIR Associação Portuguesa de Insuficientes Renais	CProx Centro de Proximidade
APN Associação Portuguesa de Neuromusculares	CRef Centro de Referência
APPDH Associação Portuguesa de Pais e Doentes com Hemoglobinopatias	CSP Cuidados de Saúde Primários
ATTR Amiloidose por Transtirretina (TTR)	DE-SNS Direção Executiva do Serviço Nacional de Saúde
CACs Centros Académicos Clínicos	DGE Direcção-Geral da Educação
CACIs Centros de Atividades e Capacitação para a Inclusão	DGS Direcção-Geral da Saúde
CAfil Centro Afiliado	DHM Doenças Hereditárias do Metabolismo
CEdOS Centro Especializado de Órgão ou Sistema	DR Doença (s) Raras (s) e Ultra-Raras



EEDS Espaço Europeu de Dados de Saúde

EIDR Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020

EIHSCPP Equipa Intra-Hospitalar de Suporte em Cuidados Paliativos Pediátricos

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

GIMM Gulbenkian Institute of Molecular Medicine

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

I&I Investigação 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

LPCDR Liga Portuguesa contra as Doenças Reumáticas

MAVIs Modelos de Apoio à Vida Independente

MD (Equipa) Multidisciplinar

MECI Ministério da Educação, Ciência e Inovação

MGF Medicina Geral e Familiar

MI Medicina Interna

MO Medicamentos Órfãos

MS Ministério da Saúde

MTSSS Ministério do Trabalho, Solidariedade e Segurança Social



NHEM Nova SBE Health Economics and Management

NMS Nova Medical School

OMIM Online Mendelian Inheritance in Man

ONG Organizações Não Governamentais

PAME Portal da Atrofia Muscular Espinhal

PcDR Pessoa com Doença Rara

PNDR Programa nacional para a Doença Rara 2008-2015

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

RNCP Rede Nacional de Cuidados Paliativos

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

SPGH Sociedade Portuguesa de Genética Humana

SPMI Sociedade Portuguesa de Medicina Interna

SPMS Serviços Partilhados do Ministério da Saúde

SPP Sociedade Portuguesa de Pediatria

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



SUMÁRIO

A AÇÃO PARA AS DOENÇAS RARAS 2025-2030 (ADR 25-30) pretende ser um documento estruturado, abrangente e compreensivo que integra de forma coerente, as múltiplas e complexas dimensões e os desafios associados à promoção e proteção da Saúde e Bem-estar das Pessoas com Doenças Raras e Ultra Raras assim como aos Familiares e Cuidadores. E, ainda, um instrumento essencial na definição de políticas de saúde, educação, proteção social e emprego que correspondam às suas necessidades ao longo do ciclo de vida, numa abordagem integrada e multisectorial.



No **Capítulo 1. ENQUADRAMENTO**, analisam-se os resultados dos instrumentos de planeamento PNDR 2008-2015 e EIDR 2015-2020, e os constrangimentos à sua concretização. O novo plano **ADR 25-30** é construído em continuidade, centrado na **Pessoa com Doença Rara e Ultra-Rara (PcDR)**, assim como nos seus familiares/cuidadores. Pretende-se que beneficie do amplo envolvimento de todas as partes interessadas e da **Coordenação Intersectorial para as Doenças Raras (CIDRa)**, estrutura autónoma de nomeação ministerial, sediada no Ministério da Saúde e responsável pela implementação e monitorização do plano ADR 25-30. Integra um **Conselho de Jovens** com DR, dos 12 aos 18 anos.

No **Capítulo 2. CENÁRIO EM PORTUGAL**, definem-se Doença Rara (DR) e Ultra-Rara, a prevalência, o diagnóstico, o registo clínico e a codificação. A Jornada da PcDR/Família/Cuidador pretende descrever a integração de cuidados na área da saúde, e da saúde com outras áreas como a educação, a ação social e o emprego. Revê-se a situação atual dos Centros de Referência e outros Centros de Cuidados integrados em Redes Europeias de Referência (RER/ERN). Finalmente, traça-se sumariamente o cenário da Investigação e Inovação e, ainda da Informação e Formação.

No **Capítulo 3. BÚSSOLA EUROPEIA**, salientam-se as iniciativas da Comissão Europeia e a representação de Portugal nos diferentes grupos.

No **Capítulo 4. A JORNADA DA PESSOA COM DOENÇA RARA E DA FAMÍLIA: INTEGRAÇÃO DE CUIDADOS**, definem-se os modelos de cuidados de que se destacam os cuidados integrados, holísticos, centrados na PcDR/Família/Cuidador. Traçam-se 10 etapas desde a suspeita diagnóstica à referenciação para centros especializados, seguimento em equipa multidisciplinar, com plano individualizado, intervenção consoante as necessidades identificadas, acesso à saúde digital, níveis de cuidados incluindo paliativos, responsabilidades e transição para os cuidados de adulto.

Num modelo de integração de cuidados, são definidas as etapas de outras áreas.

No **Capítulo 5. PILARES**, são identificados os seguintes: **Centros de Referência e outros Centros de Cuidados (Pilar I), Registo, Codificação e Cartão da PcDR (Pilar II), Investigação e Inovação (Pilar III) e Informação e Formação (Pilar IV)**. Em cada um, se apresentam conceitos, se descreve o cenário e se explicitam a visão para 2030 e as recomendações.



PILAR I. CENTROS DE REFERÊNCIA E OUTROS CENTROS DE CUIDADOS

Analisa-se a legislação portuguesa dos Centros de Referência e a estratégia europeia e propõe-se uma reorganização específica para a DR, incluindo Centros de Referência (CRef) e Centros Especializados de Órgão ou Sistema (CEdOS).

Sugere-se organização dessas duas tipologias de cuidados em Redes Colaborativas Nacionais (que incluem Centros Afiliados e Centros de Proximidade) e integração em Redes Europeias (RER/ERN) entre outros parceiros.

Propõe-se o reconhecimento dos Serviços/grupos integrados em RER/ERN desde que aprovados por auditoria europeia nos últimos 5 anos. Defende-se equipas diferenciadas e multidisciplinares organizadas quanto a liderança, competências, divisão de trabalho e formação.

Considera-se essencial que as Unidades Locais de Saúde (ULSs) em que estão integrados os CRef, respeitem o plano anual de alocação de recursos humanos e equipamento apresentados pela equipa e discutam orçamento específico com a tutela.

PILAR II. REGISTO, CODIFICAÇÃO E CARTÃO DA PcDR

Definem-se as ferramentas digitais, determinantes para conhecer a história natural da doença, avaliação de resultados e ainda, como suporte à investigação e às políticas de saúde.

Salienta-se que a informação clínica deve ter origem em diferentes fontes e ser acessível a diversos utilizadores através do registo de Saúde Eletrónico Único (RSEu) que: i) garante a interoperabilidade e suporta terminologias internacionais como a SNOMED-CT; ii) integra os códigos ORPHA, OMIM e HPO para além da CID; iii) permite acesso aos dados clínicos do cidadão (com respeito pela proteção de dados) no espaço europeu de dados de saúde.

Defende-se a generalização da atribuição do Cartão Digital de PcDR que identifica o seu médico e o CRef ou CEdOS e a intervenção indicada em situação de urgência/emergência e que lhe permite aceder através do portal do SNS a um conjunto de dados clínicos e orientações.

Permite alertas **Doença Rara ou Ultra-Rara**, em situação de urgência nas instituições de saúde e de emergência no CODU.



PILAR III. INVESTIGAÇÃO e INOVAÇÃO

Nomeiam-se as tipologias de investigação, nomeadamente epidemiológica, básica, translacional e clínica, a desenvolver no domínio das DR em serviços de saúde, educação e proteção social.

Identificam-se as principais lacunas e desafios como o desconhecimento de padrões epidemiológicos e história natural da DR, a necessidade de biomarcadores mais fiáveis e precoces, abordagens terapêuticas inovadoras, ensaios clínicos com metodologias adaptadas às especificidades das DR e modelos organizacionais que maximizam a qualidade de vida e o bem-estar.

Propõe-se agenda multianual definida após discussão alargada, promovida pela FCT e AICIB e com envolvimento de CRef e CEEdOS, Academia, Instituições de Investigação, ONGs, Associações de Doentes e indústria de produtos de saúde e, com a visão da agenda europeia, nomeadamente as iniciativas ERDERA, JARDIN e EATRIS.

PILAR IV. INFORMAÇÃO E FORMAÇÃO

Considera-se essencial a **Informação** à população em geral e à PcDR/Família/Cuidador assim como a **Formação** seja destes seja dos profissionais de saúde e de outras áreas, para a gestão e auto-gestão da DR e para um seguimento adequado e otimizado.

Apontam-se estratégias, iniciativas e instrumentos e também, responsabilidades, colaborações e parcerias. Propõe-se o envolvimento de CRef e CEEdOS, Academia, Sociedades Científicas e Institutos de Investigação, Ordens Profissionais e Associações de Doentes, ONGs, indústria de produtos de saúde e outras partes interessadas que identificam lacunas e programam Informação e Formação regular para a PcDR/Família/Cuidador e formação pré e pós-graduada por grupo profissional, mas também transversal e multidisciplinar.

Defende-se, ainda a ação das empresas no âmbito da sua Responsabilidade Social Empresarial para serem também motores deste espaço de valorização da informação, comunicação, participação e literacia.



No **Capítulo 6. 25 AÇÕES PRIORITÁRIAS PARA 2025**, prevêem-se três ações prévias das quais duas da responsabilidade do Ministério da Saúde: **Aprovação da Ação para as DR 2025-2030; Nomeação da Coordenação Intersectorial para as Doenças Raras (CIDRa)** com a missão de implementar, monitorizar, avaliar e comunicar o seu cumprimento, promover a avaliação externa e ainda, definir as prioridades para os anos seguintes.

A terceira da responsabilidade dos Ministérios da Educação e Ciência e da Solidariedade Social: **Sensibilização e compromisso de concretização das ações inerentes às suas áreas.**

As 25 ações identificam a(s) entidade(s) responsável por cada uma e a meta.



25 AÇÕES PRIORITÁRIAS PARA AS DOENÇAS RARAS EM 2025

AÇÕES PRÉVIAS (1 e 2 do MINISTÉRIO DA SAÚDE e 3 dos MINISTÉRIOS da EDUCAÇÃO E CIÊNCIA, TRABALHO E SOLIDARIEDADE SOCIAL)

Ação prévia 1. Aprovação do plano Ação para as Doenças Raras 2025-2030 (ADR 2530)

Ação prévia 2. Criação da Coordenação Intersectorial para as Doenças Raras (CIDRa) - Integra o Conselho de Jovens

Ação prévia 3. Sensibilização e compromisso do cumprimento do plano nas áreas respetivas

A JORNADA DA PcDR

Ação 1. Acesso equitativo aos CRef e CEoS

Ação 2. Coordenação entre os múltiplos intervenientes

Ação 3. Acesso com equidade a Genética Médica

Ação 4. Atualização da CIF e acesso a atestado multi usos

Ação 5. Acesso equitativo a intervenções terapêutica

Ação 6. Acesso adequado a Telemedicina

Ação 7. Transição para os cuidados de adulto

PILAR I CENTROS DE REFERÊNCIA E OUTROS CENTROS DE CUIDADOS

Ação 8. Aprovação dos CRef/ CEoS/CAfi

Ação 9. Criação de redes colaborativas nacionais por patologia/órgão/sistema

Ação 10. Criação de equipas de referência em CAfil/CProx

Ação 11. Gestão adequada dos CRef/CEoS: organização, RH e financiamento

Ação 12. Gestão de suspeita de DR sem diagnóstico

PILAR II REGISTO CLÍNICO, CODIFICAÇÃO E CARTÃO PcDR

Ação 13. Implementação do RSEu

Ação 14. Capacitação para a qualidade dos registos

Ação 15. Otimização da emissão de Cartão Digital da PcDR

PILAR III INVESTIGAÇÃO E INOVAÇÃO

Ação 16. Criação de agenda de investigação

Ação 17. Divulgação de ensaios clínicos e outros projetos de investigação

Ação 18. Mapeamento de estruturas e laboratórios

PILAR IV INFORMAÇÃO E FORMAÇÃO

Ação 19. Promoção da informação à população

Ação 20. Criação da “Loja Virtual do Cidadão com DR”

Ação 21. Atribuição distinção “Rara, Única e Inclusiva”

Ação 22. Criação das bases para formação abrangente, inclusiva e participada

Ação 23. Definição de responsabilidades e parcerias

OUTRAS AÇÕES - CIDRa

Ação 24. Análise e divulgação dos resultados das 25 medidas

Ação 25. Fórum Anual das Doenças Raras

**CRONOGRAMA**

AÇÕES	RESPONSÁVEL	2025												
		JAN	FEV	MAR	ABR	MAI	JUN	JUL	AGO	SET	OUT	NOV	DEZ	
AÇÕES PRÉVIAS														
1. Aprovação do Plano ADR 25-30	Ministério da Saúde (MS)													
2. Criação da CIDRa e Conselho de Jovens	Ministério da Saúde (MS)													
3. Sensibilização e compromisso	MECI, MTSSS e outros													
A JORNADA DA PESSOA COM DOENÇA RARA/FAMÍLIA/CUIDADOR: integração de cuidados														
AÇÃO 1. Facilitar o acesso aos CRef e CEEdOS	Instituições de saúde e MS, DE-SNS e DGS;													
AÇÃO 2. Coordenação entre intervenientes	Equipas multidisciplinares, Academia e Sociedades Científicas e AD	ANUAL												
AÇÃO 3. Garantir acesso a genética médica	MS, DE-SNS, Ordens Profissionais, ULS, equipa multidisciplinar e CIDRa													
AÇÃO 4. Atualização e utilização da cif e atestado múltiplos	DGS, Instituto da Segurança Social Médico do CRef ou do CEEdOS													
AÇÃO 5. Assegurar acesso equitativo a intervenção terapêutica	INFARMED, CIDRa													
	ACSS, INFARMED, AD	ANUAL												
	ULS que integra o CRef e o CEEdOS													
AÇÃO 6. Melhoria do acesso a telemedicina	CRef e CEEdOS, Cafil, CProx, autarquias													
ACÇÃO 7. Transição para os cuidados de adulto	CRef e CEEdOS, AD e autarquias													
PILAR I CENTROS DE REFERÊNCIA E OUTROS CENTROS DE CUIDADOS														
AÇÃO 8. Aprovação dos CRef, CEEdOS e Cafil	MS, CIDRa, CN CRef													
AÇÃO 9. Criação de redes colaborativas nacionais por patologia/ órgão/sistema	Todas as partes interessadas													
AÇÃO 10. Criação de equipas de referência em centros afiliados e de proximidade	CRef, CEEdOS													



AÇÕES	RESPONSÁVEL	2025											
		JAN	FEV	MAR	ABR	MAI	JUN	JUL	AGO	SET	OUT	NOV	DEZ
AÇÃO 11. Gestão dos CRef e CEoS	ULS que integram o CRef e/ou o CEoS												
AÇÃO 12. Gestão de suspeita de DR sem diagnóstico	ULS que integra o CRef e/ou o CEoS	ANUAL											
PILAR II REGISTO, CODIFICAÇÃO E CARTÃO DA PcDR													
AÇÃO 13. Implementação do RSEu	SPMS												
AÇÃO 14. Capacitação dos profissionais para qualidade e segurança dos registos	ULS que integram o CRef e/ou o CEoS												
	DGS, através da ORPHANET PT	ANUAL											
ACÇÃO 15. Otimização de cartão digital de PcDR	SPMS; DGS;												
	Médico	ANUAL											
PILAR III INVESTIGAÇÃO E INOVAÇÃO													
AÇÃO 16. Criação e implementação de agenda	AICIB, FCT e partes interessadas												
AÇÃO 17. Divulgação de ensaios clínicos e outros projetos de investigação	AICIB, Infarmed, CRef e CEoS e outras partes interessadas												
AÇÃO 18. Mapeamento de infraestruturas e resultados	FCT, AICIB, Academia e Centros de Investigação												
PILAR IV INFORMAÇÃO E FORMAÇÃO													
AÇÃO 19. Promover a informação à população em geral	Todos os interessados												
AÇÃO 20. Criação da loja do cidadão com DR	Todos os interessados												
ACÇÃO 21. Atribuição da distinção “rara, única e inclusiva” a empresas, ongs, autarquias e outras	CIDRa em parceria com as AD												
AÇÃO 22. Criação de recursos para a formação	CIDRa e todos os intervenientes												
AÇÃO 23. Definição de parcerias e recursos	Todos os interessados												
OUTRAS AÇÕES													
AÇÃO 24 – Análise das 25 medidas	CIDRa com o apoio do MS												
AÇÃO 25 – Fórum Anual das Doenças Raras	CIDRa com o apoio do MS												



1 | ENQUADRAMENTO



Em 2008, a Comissão Europeia, reconhecendo que fatores como a baixa prevalência, a diversidade, o atraso no diagnóstico e a orientação multidisciplinar e intersectorial 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) a que se seguiu, 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, a Estratégia Integrada para as Doenças Raras (EIDR 2015-2020)³, com ações integradas intersectoriais, de iniciativa ministerial e da responsabilidade da Direção-Geral da Saúde. O relatório desta instituição (2022) mostrou os ganhos conseguidos e identificou constrangimentos a considerar num novo plano.

Em Setembro 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.

Ao procurar definir a situação atual da forma mais realista possível e, com o objetivo de adequar o plano de ação às necessidades de intervenção, foi efetuada uma análise da estratégia anterior quanto às forças, fraquezas, oportunidades e ameaças (ver caixa).

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

⁴ Despacho 5505/2023 de 12 de Maio

**FORÇAS**

1. Programa Nacional (2008-15) e Estratégia Integrada (2015-20)
2. Criação dos Centros de Referência
3. Acesso aos códigos ORPHA
4. Acesso a terapêuticas inovadoras
5. Novos métodos de sequenciação genómica
6. Publicação do Manual de Apoio a PcDR

FRAQUEZAS

1. Ausência de estrutura intersectorial com poder executivo
2. Registo insuficiente/inadequado
3. Desigualdades no acesso
4. Falta de integração de cuidados
5. Fraca adesão ao Cartão da PcDR
6. Ausência de plano de formação
7. Escassa implementação da agenda de investigação (2018)

OPORTUNIDADES

1. Crescente sensibilização para a DR
2. Nomeação do GTIDR
3. Inclusão dos CRef nas RER/ERN
4. Criação da Agência de Investigação (AICIB)
5. Novos testes genéticos/ Terapia Genética
6. Envolvimento das Associações de Doentes
7. Ações concertadas da UE

AMEAÇAS

1. Ausência de avaliação dos CRef
2. Falta de interoperabilidade dos SI
3. Não inclusão sistemática dos códigos ORPHA
4. Integração de cuidados insuficiente
5. Ciclos políticos e anterior pandemia
6. Falta de financiamento dedicado

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 não estão disponíveis em todos os sistemas informáticos, há serviços integrados em Redes Europeias de Referência e que não constituem Centros de Referência em Portugal, mantém-se uma deficiente coordenação intersectorial, assim como défice de informação à população e formação insuficiente dos profissionais de saúde.

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

⁵ Relatório do Inquérito da RD Portugal, 2023

As audições e a discussão pública pelo GTIDR foram determinantes com as associações de doentes a confirmar a escassa participação ativa, o acesso à informação, aos centros de 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, como as principais dificuldades sentidas.

Os profissionais de saúde e de outras áreas, de instituições públicas e privadas, dos centros de cuidados, ordens profissionais, sociedades científicas, centros de investigação e academia manifestaram também limitações e ameaças que são os pilares do atual 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 (ou Ultra Rara) é complexa, geralmente 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, **Coordenação Intersectorial para as Doenças Raras (CIDRa)**, com competência reconhecida para coordenar e monitorizar as ações prioritárias, elaborar e divulgar um relatório anual e legitimidade para propor à tutela as prioridades para o ano seguinte. De nomeação ministerial, dependente da Secretaria de Estado da Saúde e com financiamento próprio. Integra um **Conselho de Jovens** com DR, dos 12 aos 18 anos.

Também é fundamental o compromisso de integração dos códigos apropriados nos diferentes sistemas de informação e a sua interoperabilidade, a avaliação e adequação dos centros de cuidados e a integração de cuidados de saúde em redes nacionais. E, com outras áreas, a ligação às instituições locais como escolas, locais de emprego e formação profissional, reabilitação e apoios sociais, em colaboração com os municípios, permitindo processos e percursos individuais otimizados.

A complexidade das situações exige esforços combinados para reduzir a morbilidade e a mortalidade precoce, melhorar a qualidade de vida da PcDR/Família/Cuidador e promover o 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 essencial 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, através das redes europeias de referência para as doenças raras (RER/ERN).

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)* têm financiamento próprio e são 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, as sociedades científicas e as ordens profissionais 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.

Não menos importante é o empenho de todas as Associações de Doentes (para Doenças Raras) nacionais, de forma individual ou pelas Federações, e internacionais como a *EURORDIS* e o *Conseil des Alliances Nationales*, **dando voz a todas as PESSOAS que vivem com DOENÇA RARA ou ULTRA RARA.**



2 | CENÁRIO EM PORTUGAL

Definição e Prevalência

Diagnóstico

A Jornada da PcDR: Integração de Cuidados

Centros de Referência
e outros Centros de Cuidados

Registo, Codificação e Cartão da PcDR

Investigação e Inovação

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.

⁶ Dados disponibilizados pelos representantes institucionais do GTIDR. Na Educação, Trabalho e Proteção Social, a informação engloba todas as pessoas com necessidades especiais, incapacidades ou deficiências

2.1. DEFINIÇÃO E PREVALÊNCIA

Portugal adota a definição de Doença Rara da União Europeia (UE) ou seja, uma prevalência inferior a 5 casos em 10 000 pessoas⁷. Considera-se que uma Doença é Ultra-Rara se a prevalência for inferior a 1 caso por 50 000 pessoas⁸.

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 UE e a maioria afeta apenas 1 em cada 100 000 pessoas ou menos⁹.

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 rara¹⁰.

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 National Institute for Health and Clinical Excellence. NICE Citizens Council Report Ultra Orphan Drugs. London, NICE, 2004.

⁹ Orphanet. Prevalence of rare diseases: a bibliographic survey, July 2007

¹⁰ Despacho 2129-B/2015. Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020

DOENÇAS RARAS

- **Definição**
 - DR < 5 casos/10 000 pessoas
 - D Ultra Rara < 1/50 000 pessoas
- **Prevalência** 6 – 8 % da população
- **Doenças raras identificadas** 7 a 8 mil
- **Origem** 80% genética
- **Diagnóstico** 50% em idade pediátrica



2.2. DIAGNÓSTICO

O diagnóstico de uma doença rara pode resultar: i) da confirmação de rastreio neonatal positivo; ii) de suspeita clínica, pré ou pós-natal, face a sinais evocadores confirmada por testes bioquímicos, imagiológicos, funcionais, moleculares ou outros; iii) de estudo familiar a partir de caso índice devidamente caracterizado; iv) de rastreio populacional de patologias raras de prevalência elevada em determinadas grupos/regiões.

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 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 (INSA – Porto) que estabelece o contacto com os centros de cuidados para orientação do recém-nascido com rastreio positivo.

Em 2024, foram rastreados 84 631 recém-nascidos (99% dos nascimentos ocorridos no país) e identificaram-se 138 com alterações suspeitas: 45 de Doenças Hereditárias do Metabolismo; 40 de Hipotiroidismo Congénito, 43 de Drepanocitose, 6 de Fibrose Quística e 4 de Atrofia Muscular Espinal¹¹. (Quadro 1)

Quadro 1. Número de casos suspeitos e referenciados em 2024

Nº Recém-nascidos rastreados	Doenças	Nº de casos
85.764	Hereditárias do Metabolismo	45
	Hipotiroidismo Congénito	40
	Drepanocitose	43
	Fibrose Quística	6
	Atrofia Muscular Espinal	4

Fonte: Programa Nacional do Rastreio Neonatal, 2024

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

¹¹. Programa Nacional de Rastreio Neonatal, relatório de 2024. Comissão Executiva. Laura Vilarinho, Paula Garcia, Paulo Pinho e Costa, Janeiro de 2025

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, a sequenciação de genomas completos e exomas é efetuada através de externalização com recurso a laboratórios privados ou associados a instituições de investigação¹².

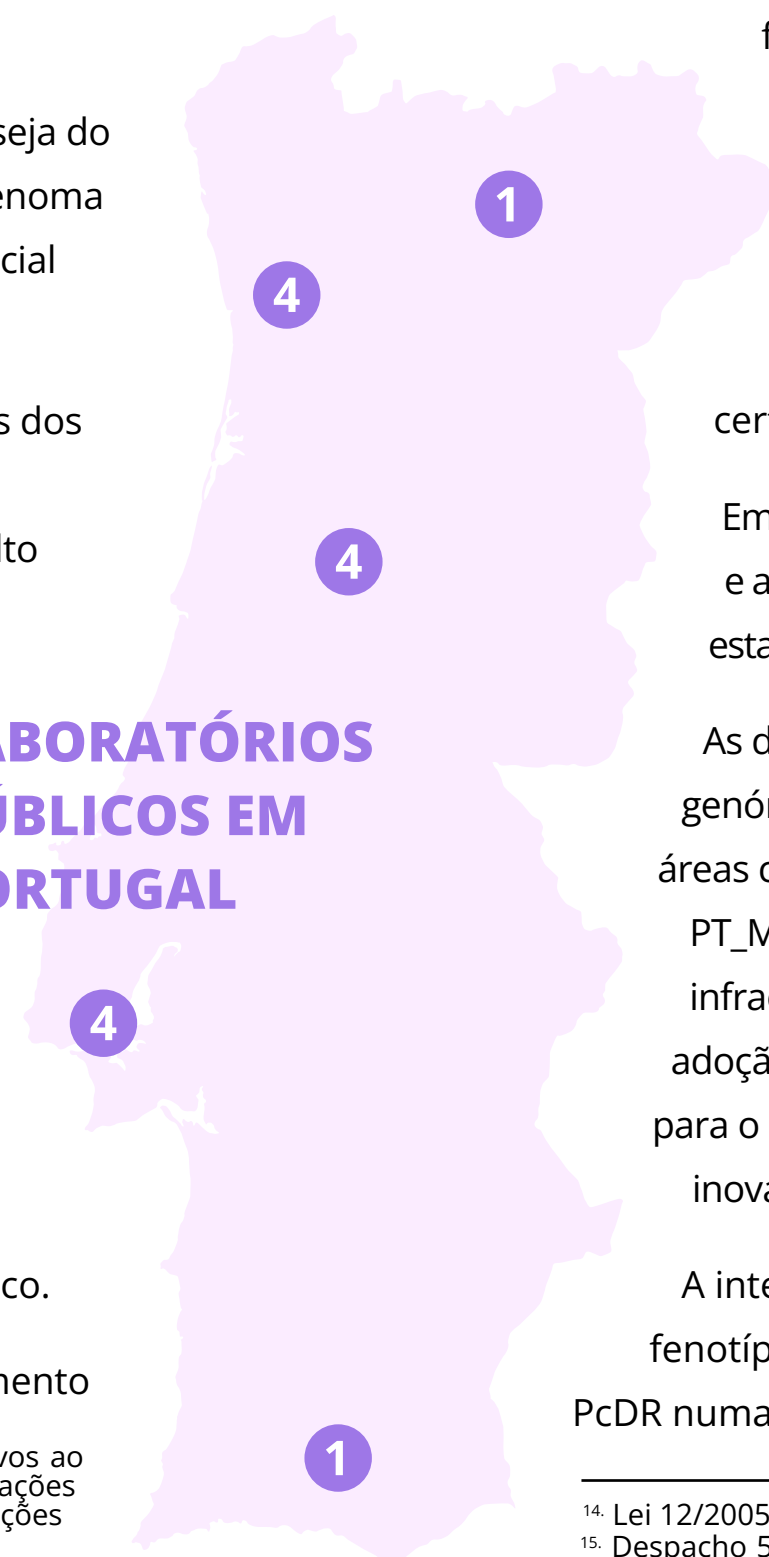
Estão inscritos no Colégio de Genética Médica da Ordem dos Médicos 85 especialistas, dos quais 53 colocados no SNS. Há 21 internos em formação e a capacidade formativa para 2025 é de 10 vagas¹³. São ainda necessários geneticistas de laboratório e técnicos superiores de saúde de genética humana, farmacogenómica 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

¹². Portaria nº 91/2024/1 de 11 de Março - estabelece os requisitos mínimos relativos ao licenciamento, instalação, organização e funcionamento, recursos humanos e instalações técnicas dos laboratórios de genética detidos por pessoas coletivas públicas, instituições militares, instituições particulares de solidariedade social e entidades privadas

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

LABORATÓRIOS PÚBLICOS EM PORTUGAL



foram determinantes para a criação em vários países da figura de Aconselhador Genético (*Genetic Counselors*), profissionais de Psicologia, Enfermagem ou Área Social 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 com a certificação da *European Society of Human Genetics*.

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 carecem e justificam uma estratégia clara para a medicina genómica em Portugal pelo que deve haver articulação entre programas com áreas comuns. Neste sentido, a Estratégia Nacional para a Medicina Genómica, PT_MedGen em elaboração, tem como objetivo a regulamentação, as infraestruturas, os processos e os 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 cidadãos¹⁵.

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

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

¹⁵. Despacho 5135/2021. Comissão coordenada pelo INSA que integra representantes da AICIB, *Genome PT*, ICBAS, SPMS, IST, BioData.pt, HCP e I3S



2.3. A JORNADA DA PcDR/FAMÍLIA/UIDADOR: INTEGRAÇÃO DE CUIDADOS

2.3.1. DE SAÚDE

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 estudo 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.

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).

Em todas, se salienta o acesso adequado aos cuidados de saúde mental conforme as necessidades identificadas assim como a orientação quanto a cuidados continuados e paliativos.



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 raras¹⁶. Estão atualmente aprovados 184 MO, com 135 indicações terapêuticas, mas apenas para 15% das doenças raras.

MEDICAMENTOS ORFÃOS (MO) 2024

Agência Europeia de Medicamentos

184 medicamentos avaliados e aprovados pela CE para 135 Doenças Raras

Portugal (INFARMED - SINATS)

184 aprovados e 52 em avaliação
82 financiados e administrados (2019-2023)
15,6% da despesa hospitalar (335 M€)

Programa INCLUIR

53 Associações capacitadas

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.

O **PROGRAMA INCLUIR** iniciado 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.

Em Portugal, todos os MO aprovados pela Agência Europeia têm Autorização de Introdução no Mercado e há 55 em avaliação, em diferentes áreas terapêuticas. Foram financiados e administrados 82 opções terapêuticas para DR, entre 2019 e 2024, sendo a maioria para doenças oncológicas, respiratórias e do sistema nervoso central. Em 2024, a despesa com estes medicamentos foi de 335 milhões de euros, representando 15,6% da despesa hospitalar com medicamentos.

O Parlamento Europeu aprovou o Regulamento 2021/2282¹⁷ que impõe avaliação clínica centralizada de tecnologias da saúde na EMA, com início em 2025 para os medicamentos oncológicos e, a partir de 2028, para os órfãos.

¹⁶ Rare Diseases: Europe's challenges. Report from the European Commission to the European Parliament, 2008.

¹⁷ Regulamento (UE) 2021/2282 do Parlamento Europeu e do Conselho de 15 de Dezembro de 2021 relativo à avaliação das tecnologias da saúde e que altera a Diretiva 2011/24/UE



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.

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

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 dependência¹⁸. 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 Integrados¹⁹.

¹⁸. Decreto-Lei 101/2006 de 6 de Junho

¹⁹. Informação da Direção Executiva do Serviço Nacional de Saúde, Abril de 2024

Em 2012, a Lei de bases de Cuidados Paliativos separou as redes de cuidados continuados e paliativos, ambas responsáveis pela prestação de cuidados na comunidade (domiciliários e unidades de internamento), mas apenas a segunda com equipas intra-hospitalares (EIHSCP)²⁰. Desde a sua constituição em 2016, a Comissão Nacional de Cuidados Paliativos tem publicado bianualmente Planos de Desenvolvimento Estratégico.

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 *No Meio do Nada*.

A Casa dos Marcos recebe adolescentes, 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 Unidades Pediátricas:

Cuidados Integrados (UCIP) e Ambulatório (UAP). 75% dos doentes internados têm Doença Rara assim como 95% dos que necessitam cuidados de ambulatório.

²⁰. Lei 52/2012 de 5 de Setembro e Despacho 10429/2014 de 12 de Agosto

CASA DOS MARCOS (2014)

UCCI 39 camas

Lar Residencial 24 camas

Un. Residencial Autónoma 5 camas

O KASTELO (2016)

UCIP 17 camas | 75% com DR

UAP 20 postos | 95% ambulatório



Desde 2006, há apoio domiciliário ao doente crónico pediátrico com DR 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 dos cuidadores informais.

A PcDR exige muitas vezes um cuidador a tempo inteiro. O Estatuto de Cuidadores Informais foi criado em 2019²¹ mas três anos depois, dados globais mostravam que 54% das famílias desconheciam ainda os direitos e deveres. Supõe-se que existam 827 mil em Portugal, dos quais apenas 16 mil com estatuto reconhecido²².

Segundo informação da Segurança Social, há atualmente em Portugal, cerca de 15 874 com estatuto de cuidador informal dos quais 9718 são principais e 58% mulheres. Não se identificam quais estão associados ao apoio à PcDR. Legislação recente amplia e incentiva o acesso ao Estatuto de Cuidador Informal, simplifica o processo e alarga os benefícios aos não familiares²³.

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.

De salientar a ação da Fundação Ronald Mc Donald que, através de casas e/ou espaços, dá apoio aos pais/cuidadores de crianças internadas em 6 unidades pediátricas hospitalares portuguesas, com 1908 famílias apoiadas em 2024 em mais de 6000 estadias e refeições.

Também a PcDR com deficiência e/ou necessidades especiais tem direito à emissão de atestado médico multiusos da responsabilidade de uma Junta Médica, o que é muitas vezes um constrangimento, dado o atraso na resposta. Legislação recente prevê que o atestado multiusos possa ser emitido por especialista hospitalar, assumindo uma incapacidade de 60% válido até à renovação ou reavaliação para doenças oncológicas²⁶ e para outras patologias²⁷, o que poderia ser alargado a todas as PcDR de acordo com a avaliação de funcionalidades.

²¹. Lei 100/2019 de 6 de Setembro

²². Associação Nacional de Cuidadores Informais. Relatório 2022/23

²³. Decreto-Lei n.º 86/2024 que procede à segunda alteração à Lei n.º 100/2019, de 6 de Setembro, que aprova o Estatuto do Cuidador Informal

²⁴. Despacho 9323A/2018 de 3 de Outubro

²⁵. DGS, Norma 2/2024 de 16 de Maio

²⁶. Lei n.º 1/2024, 4 de Janeiro. Regime transitório de emissão de atestado médico multiuso para doentes oncológicos e pessoas com deficiência

²⁷. Portaria n.º 151/2024 de 8 de Abril.



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

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.

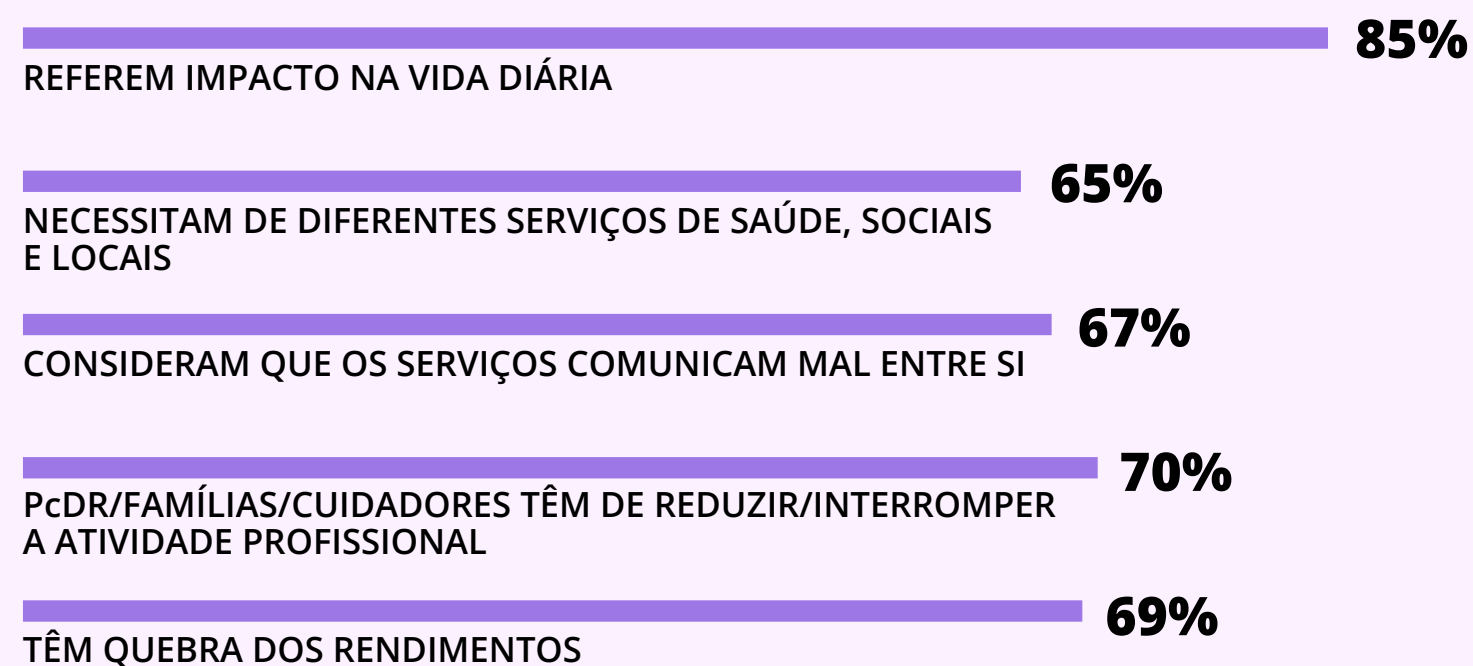
O estudo *New Rare Barometer Survey* efetuado pela EURORDIS em 2024 a PcDR em países europeus mostrou que, em Portugal, tal como noutros países, o impacto da DR na vida, rendimentos e atividade profissional é significativo pelo que a integração de cuidados é imprescindível.

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 a Inclusão das Pessoas com Deficiência (2021-2025)** e o **Sistema Nacional de Intervenção Precoce na Infância (SNIPI)** ²⁸.

²⁸. Decreto-Lei n.º 281/2009, de 6 de Outubro

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.

NEW RARE BAROMETER SURVEY (EURORDIS 2024) Resultados de Portugal





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 Inclusiva²⁹ 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 relacionados com os estilos de vida saudáveis; v) contribuir para o desenvolvimento dos princípios das escolas promotoras da saúde³⁰.

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.

²⁹. 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

³⁰. Despacho 8815/2015 de 10 de Agosto

Com a publicação do **Regime Jurídico da Educação Inclusiva** (2018), a atuação na escola assenta num modelo de intervenção multinível num continuum de medidas universais, seletivas e adicionais que respondam às necessidades, características, potencialidades e expectativas de todas as crianças/alunos.

Nas situações em que a Equipa Multidisciplinar de Apoio à Educação Inclusiva (EMAEI) conclui pela necessidade de medidas seletivas ou adicionais de suporte à aprendizagem, dever-se-á elaborar um **Relatório Técnico-Pedagógico** e, caso o aluno necessite de Adaptações Curriculares Significativas, o **Programa Educativo Individual**.

Sempre que se justificar, deve ser concebido um **Plano de Saúde Individual** que integra os resultados da avaliação das condições de saúde e identifica as medidas de saúde a implementar, visando melhorar o processo de inclusão e de aprendizagem.

As diversas tipologias de oferta formativa no ensino básico visam assegurar uma formação geral comum que permitam o prosseguimento de estudos: **Ensino a Distância, Ensino para a itinerância, Percursos Curriculares Alternativos (PCA), Programa Integrado de Educação e Formação (PIEF), Ensino Individual e Ensino Doméstico**.

**EDUCAÇÃO
INCLUSIVA 2022/2023**

88 682
alunos com Relatórios
Técnico-Pedagógicos
dos quais

14 283
alunos com Programas
Educativos Individuais



Os dados mais recentes demonstram que, no âmbito da aplicação das medidas previstas no DL n.º 54, de 6 de Julho foram mobilizadas (ano letivo 2022-2023) medidas seletivas e/ou 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% dos casos foi necessária a intervenção do docente de educação especial.

Quanto à alimentação, o Programa **Nutrição Especial** (2021) responsabiliza a escola pela elaboração das ementas de acordo com as necessidades nutricionais/restrições específicas, devidamente fundamentadas por declaração médica³¹.

Nas Universidades públicas, foi criado em Julho de 2004, o Grupo de Trabalho para o Apoio a Estudantes com Deficiências do Ensino Superior (GTAEDDES), com o objetivo de melhorar a qualidade de acesso aos serviços, troca de experiências, desenvolvimento de iniciativas conjuntas e racionalização de recursos.

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

PROTEÇÃO NO EMPREGO

- **No âmbito da Doença** certificada por médico de serviço de saúde competente, através da emissão dos certificados eletrónicos de incapacidade temporária.
- **No âmbito da parentalidade:**
 - **Assistência clínica**, a filhos menores de 12 anos, ou sem limite de idade, em caso de deficiência ou doença crónica ou oncológica;
 - **Assistência não clínica**, de acordo com a Agenda para o Trabalho Digno;
 - **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 intercalado.

³¹. Despacho 8127/2021 de 17 de Agosto



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 DR³²: 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 participação³³.

O IEFP reforça ainda a intervenção de apoio às pessoas com deficiência e incapacidade, em articulação com uma rede de entidades credenciadas. Os **Centros de Recursos** são estruturas de intervenção especializada no domínio da reabilitação profissional de suporte e apoio aos serviços de emprego que asseguram intervenções técnicas. 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.

³². Decreto-Lei 28/2004, de 04 de Fevereiro e Decreto-Lei 91/2009, redação atual

³³. 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

Há ainda estratégias para as instituições e empresas:

1. Marca Entidade Empregadora Inclusiva

- reconhece e distingue práticas de gestão abertas e inclusivas de entidades empregadoras, relativamente às pessoas com deficiência e incapacidade;

2. Lei da Quota³⁴, sistema de quotas de emprego 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.

MARCA ENTIDADE EMPREGADORA INCLUSIVA

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

³⁴. Lei 4/2019, de 10 de Janeiro



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**;
- d. **Assistência Pessoal de Apoio à Vida Independente** (a partir dos 14 anos)

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 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)**³⁵: atividades ocupacionais 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**.

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

O **Modelo de Apoio à Vida Independente (MAVI)**³⁶ (Instituto Nacional de Reabilitação) assenta na disponibilização de “assistente pessoal” a pessoas com deficiência ou incapacidade, através de Centros de Apoio à Vida Independente (CAVI), para a realização de atividades de vida diária e de mediação em contextos diversos.

³⁵ Portaria nº 70/2021 de 26 de Março

³⁶ Portaria 415/2023 de 7 de Dezembro



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 Reabilitação³⁷ e coadjuvada por uma comissão de acompanhamento e por um grupo técnico de representantes de diversos setores. Em 2023, a taxa de execução foi de cerca de 30% quanto aos objetivos de autonomia e vida independente e à promoção de ambiente inclusivo³⁸.

O SISTEMA NACIONAL DE INTERVENÇÃO PRECOCE NA INFÂNCIA (SNIPI), apoia crianças dos 0 aos 6 anos de idade com incapacidade ou em risco de atraso de desenvolvimento, no contexto da família³⁹. 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.

Em 2023⁴⁰ o SNIPI acompanhou 26 981 crianças e famílias, através de 155 Equipas Locais de Intervenção. Os sectores com maior número de referenciações são a saúde (49%) e a educação (33%). Cerca de 76% destas equipas estão sediadas nos Cuidados Primários.

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 produtos⁴¹.

SISTEMA NACIONAL DE INTERVENÇÃO PRECOCE NA INFÂNCIA (2023)

26981 crianças e famílias acompanhadas

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

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

³⁷. Resolução do Conselho de Ministros 119/2021 de 31 de Agosto

³⁸. Relatório anual de execução de medidas 2023. Instituto Nacional para a Reabilitação, Julho de 2024

³⁹. Decreto-Lei n.º 281/2009, de 6 de Outubro

⁴⁰. Relatório de Atividade 2023. Comissão de Coordenação do SNIPI. <https://snipi.gov.pt>

⁴¹. Instituto Nacional para a Reabilitação. Relatório Avaliação da execução física e financeira de produtos de apoio, 2023



2.4. CENTROS DE REFERÊNCIA E OUTROS CENTROS DE CUIDADOS

Em Portugal, as PcDR são seguidas em **CENTROS DE REFERÊNCIA EXCLUSIVOS** para Doença Rara, em **CENTROS DE REFERÊNCIA PARA OUTRAS DOENÇAS**, em **CENTROS ESPECIALIZADOS DE ÓRGÃO OU SISTEMA** (Ex: DR dos olhos em Serviços de Oftalmologia) e em **SERVIÇOS/ NÃO DIFERENCIADOS**.

A Portaria 194/2014 criou os Centros de Referência, definindo critérios de aprovação para candidaturas em áreas prioritárias previamente estabelecidas.

Em 2024, existem 119 Centros de Referência (CRef), dos quais 29 exclusivos para DR e reconhecidos pelo Ministério da Saúde, todos sob a coordenação da Comissão Nacional dos Centros de Referência. No entanto, há ainda mais 23 Centros/Serviços/ Grupos dedicados a DR em áreas não contempladas na Portaria referida.

Em 2017, no âmbito da estratégia para as Doenças Raras, a Comissão Europeia, por proposta dos Estados-Membros aprova 24 Redes Europeias de Referência - RER (*ERN – European Reference Networks*), redes colaborativas que integram centros europeus de doenças raras ou complexas, que exigem cuidados altamente especializados e concentram conhecimentos e recursos disponíveis.

Os 52 Centros identificados em Portugal para DR (os aprovados como CRef e outros Centros Especializados) integram-se em 21 das 24 Redes. Nesse contexto, foram todos auditados pela *Agencia de Calidad Sanitaria da Andalucía*, mandatada pela Comissão Europeia, tendo 47 obtido a certificação.

Em inquérito efetuado pela Federação de Associações de Doentes RD-Portugal a PCR/ Família/Cuidador, cerca de metade identificaram-se como seguidas em CRef o que, em um terço, obrigava a grandes deslocações mas, outro terço reconheceu a articulação com centros de proximidade⁴².

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

⁴² RD-Portugal (Rare Diseases Portugal). União das Associações das Doenças Raras de Portugal, Federação de Associações de Doenças Raras, Novembro 2023

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

Fonte: RDPortugal, Novembro de 2023



2.5. REGISTO CLÍNICO – INSTRUMENTOS E CODIFICAÇÃO

2.5.1 Codificação

O registo adequado da DR no processo clínico exige a utilização de sistemas de informação com interoperabilidade que integrem as diferentes codificações através de catálogos específicos como o OMIM, ORPHA e ICD:

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.

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, 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 CRef integrados em Redes Europeias desenvolveram 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.

ICD (CID - Classificação Internacional de Doença) aprovada pela OMS e integrada nos sistemas informáticos das instituições de saúde portuguesas.

- **ICD 10** tem codificação específica para cerca de 500 DR, mas os códigos estão dispersos por capítulos, sendo muito difícil a sua utilização normalizada, não permitindo a visibilidade e diferenciação de grande número de DR reconhecidas como entidades clínicas independentes.
- **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 disponível em Portugal.

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 e é essencial para promover o registo e interoperabilidade entre sistemas de saúde e utilizada por vários países.



2.5.2 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**⁴³.

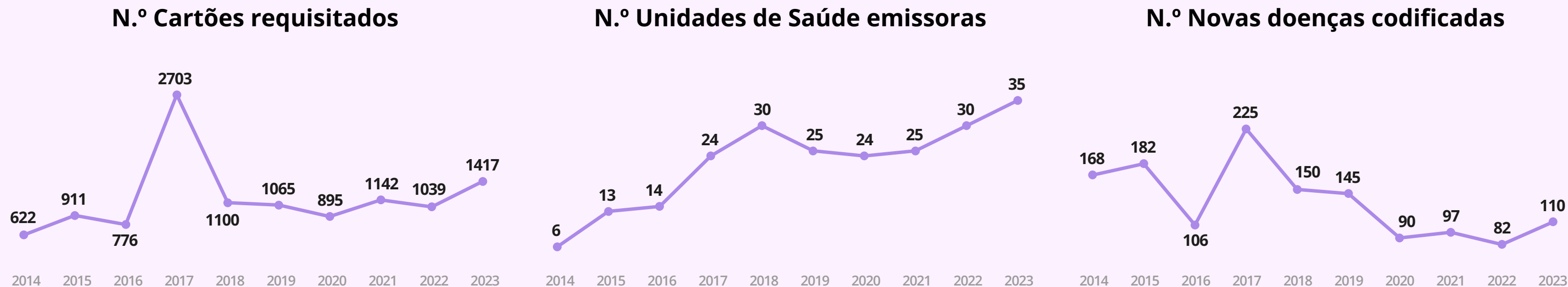
⁴³. DGS. Cartão da Pessoa com Doença Rara. Normas 15/2014 e 1/2018

De 2014 a 2023, foram requisitados no total 11.670 cartões⁴⁴, dos quais 1417 em 2023, e codificadas 1690 doenças diferentes (códigos ORPHA), das quais 110 foram diagnósticos *de novo*. O Quadro 2 mostra a evolução de 2014 a 2023.

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

⁴⁴. DGS. Comunicação oral no Dia Mundial das Doenças Raras (29 de Fevereiro de 2024)

Quadro 2. Evolução do Cartão de Pessoa com Doença Rara



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



2.6. 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.

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 a Academia, Centros de Investigação Clínica e com o envolvimento de Sociedades Científicas e Associações de Doentes.

No entanto, não existe informação nacional quanto ao número, metodologias e resultados pelo que se apresentam apenas dados de ensaios clínicos.

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 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

Trombocitopenia Imune Primária (ITP)	2
Retinopatia da Prematuridade	2
Polineuropatia Desmielinizante Inflamatória Crónica	2
Hipertrigliceridemia Grave	2
Hemoglobinúria Paroxística Nocturna	2
Fibrodysplasia Ossificans Progressiva	2
Familial Chylomicronemia Syndrome (FCS)	2
Esclerose Sistémica Cutânea Difusa	2
Doenças Metabólicas - Fenilcetonúria	2
Doença de Wilson	2
Chronic Graft Versus Host Disease	2
Ataxia Espinocerebelosa	2
Angioedema Hereditário Tipo I ou II	2
Amiloidose	2
Acute Graft Versus Host Disease	2
Acondroplasia	2
Hemofilia A	3
Fibrose Quística	3
Esofagite Eosinofílica	3
Amiloidose Cardíaca	4
Hipertensão Arterial Pulmonar (HAP)	7
Atrofia Muscular Espinhal	7
Doença Oncologia	27
Outras Patologias	41



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 Genómica⁴⁵, 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.

⁴⁵ Despacho n.º 5135/2021, de 20 de Maio



2.7. Informação e Formação

Na área das doenças raras, a informação da população em geral, da PcDR 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, CRef e de Investigação, Academia, Sociedades Científicas, Ordens Profissionais e Associações de Doentes têm secções/grupos de trabalho em DR e desenvolvem programas de informação e formação procurando um conhecimento mais alargado. Contudo, é no trabalho conjunto da equipa que orienta a PcDR que a informação e formação individualizada é concretizada.

O **Manual de Apoio à Pessoa com Doença Rara** (2018) produzido pelo grupo de trabalho no âmbito da Estratégia Integrada para as Doenças Raras (2015-2020) e editado pelo INSA e DGS é um contributo muito completo para a informação da PcDR/Família/Cuidador.

A Agência de Investigação Clínica e Inovação Biomédica (AICIB) cujas entidades fundadoras foram o INFARMED, a FCT, a APIFARMA e o Health cluster Portugal, 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 da PcDR/Família/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 2 Federações: RD Portugal com 47 associados e a FEDRA.



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.



3 | BÚSSOLA EUROPEIA



A Comissão Europeia tem aprovado e financiado diferentes programas para as Doenças Raras, com o empenho dos Estados-Membros e o objetivo de 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 PcDR.
 - **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)** - visa a melhoria dos cuidados e a integração das redes de referência (RER/ERN) nos sistemas de saúde nacionais
 - **Portugal** - participa a DGS em representação do Ministério da Saúde
- **EUROPEAN RARE DISEASE RESEARCH ALLIANCE (ERDERA) 2024-2031** - em continuidade da missão da EJPRD com 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 que apoia e colabora com entidades para a realização de ações específicas de formação para uma participação ativa em projetos de investigação
 - **Portugal** – participa com a plataforma EUPATI.PT
- **EURORDIS (Rare Diseases Europe)** - aliança não governamental de organizações que advogam pelas Pessoas que vivem com DR com o objetivo de reforçar a participação, apoiar a investigação e o desenvolvimento de políticas e serviços
 - **Portugal** - participa com 17 organizações das quais a RD Portugal é a representante no **Council of National Alliances**
 - **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 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 da PcDR/Família/Cuidador, 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*.
- **UNITED NATIONS CONVENTION ON THE RIGHTS OF PERSONS WITH DISABILITIES (CRPD)** - aprovada em 2006 pelas Nações Unidas e ratificada por Portugal em 2009, define os conceitos *impairment* (perda ou anomalia corporal), *disability* (restrição de funcionalidade por lesão) e *handicap* (incapacidade resultante de *disability*)



4 | A JORNADA DA PcDR: INTEGRAÇÃO DE CUIDADOS

Conceitos e modelos de prestação de cuidados
A Jornada da PcDR/Família/Cuidador
Visão para 2030
Recomendações



4.1. CONCEITOS E MODELOS DE PRESTAÇÃO DE CUIDADOS

As DR são o paradigma da importância da integração de cuidados, pela afetação multisistémica e pelo elevado grau de variabilidade. Muitas são de diagnóstico difícil e tardio, cursam com gravidade e cronicidade diversas, e os cuidados são prestados em modelos de organização diferentes.

A integração de cuidados inicia-se com o diagnóstico, mas mantém-se ao longo do ciclo de vida com necessidades específicas na infância, adolescência e idade adulta, sem esquecer o idoso e as comorbilidades. Envolve não apenas a área da saúde como também a educação, emprego, ação social ou outras.

Os cuidados devem ser integrados, holísticos e centrados na Pessoa, incluindo a saúde digital, em percursos pré-estabelecidos e modelos de medicina personalizada e de precisão.

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

Perspetiva da Pessoa: participação no processo de cuidados

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, de acordo com as necessidades, ao longo do ciclo de vida

Ação Intersectorial Concertada: saúde, educação, ação social, emprego e outras

Perspetiva do Decisor: métodos e modelos correlacionados com o financiamento, organização e prestação de cuidados, por forma a criar conectividade, alinhamento e colaboração intersectoriais



Os **Cuidados Integrados** são promotores da melhoria do acesso a cuidados de saúde e da qualidade e da eficiência na continuidade de prestação. 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 PcDR/Família/Cuidador. A equipa multidisciplinar inclui médicos (especialista da área da doença e de outras áreas como Genética, Medicina Geral e Familiar, Fisiatria, Psiquiatria) além de enfermeiros, psicólogo, farmacêutico, nutricionista e fisioterapeuta, conforme a situação clínica.

Os **Cuidados Holísticos** abrangem as necessidades diárias da PcDR/Família/Cuidador que, pelas incapacidades e, com ou sem intervenção específica, necessitam de cuidados de saúde multidisciplinares e de apoio multisectorial.

Os **Cuidados Centrados**, com a participação ativa da PcDR/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.

Em particular, a prevenção da DR, a nível individual e familiar, pode realizar-se no período pré-concepcional e pré-implantatório (prevenção primária), pré-natal (prevenção secundária) e neonatal até à idade adulta (prevenção terciária). As intervenções preventivas incluem, entre outras, a suplementação da água e dos alimentos, o rastreio genético pré-concepcional pan-étnico (para doenças recessivas sem tratamento pós-natal), o diagnóstico genético pré-implantação, o diagnóstico pré-natal, o rastreio neonatal e o estudo genético aos familiares do caso-índice.

A **Medicina Personalizada** é um 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 e a **Farmacogenómica** permite prever, com elevada probabilidade, a resposta efetiva a determinados fármacos e o risco de reações adversas.

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.

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



A **Telemedicina** inclui consultas médica, de enfermagem ou de outros técnicos, com recurso a comunicações interativas, audiovisuais e registo no processo clínico. A **Telemonitorização** utiliza *apps* e dispositivos médicos com supervisão de profissionais à distância. Ex: medição da glicémia, ECG, espirometria. A **Telereabilitação/Telefisioterapia** amplia a intervenção através de plataformas específicas e meios digitais de comunicação.

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 PcDR/Família/Cuidador, essenciais no acompanhamento clínico e no processo de melhoria de cuidados.

Um **Percurso Integrado de Cuidados** pressupõe uma atividade sequencial da responsabilidade partilhada da equipa multidisciplinar que promove a continuidade assistencial nos diferentes níveis de cuidados. Neste contexto, foi criada a figura do **Provedor do Doente** integrado no Conselho Consultivo das ULSs.

O **Modelo Integrado de Cuidados** justifica-se pelo facto da Jornada da PcDR/Família/Cuidador ser desencadeada pela área da saúde mas envolver praticamente em todas as situações, uma integração de cuidados e apoios da educação, social, emprego e comunidade.

Finalmente, o conceito **Saúde em Todas as Políticas** (OMS 2013), consubstanciado na Declaração de Helsínquia e integrado nos Planos Nacionais de Saúde 2004-2010 e 2012-2016, alerta para o impacto em saúde das decisões das políticas públicas em todos os setores, procura sinergias, e procura envolver e responsabilizar os decisores políticos, com ênfase para os determinantes de saúde e bem-estar.



4.2. A JORNADA DA PcDR/ FAMÍLIA/CUIDADOR

A enorme variabilidade do tipo e complexidade das DR determina que a Jornada possa apresentar diferentes cenários para cada uma das PcDR.

a) Suspeita de DR sem diagnóstico confirmado

Com necessidade de vigilância da evolução e de intervenção sintomática;

b) DR com diagnóstico confirmado

- i. Sem terapêutica específica mas com necessidade de intervenções diversas, de tipo sintomático, preventivo e/ou de suporte, com apoios medicamente orientados das diferentes especialidades médicas e outras como fisioterapia, psicologia e nutrição, conforme as necessidades identificadas;
- ii. Com incapacidades permanentes ou progressivas e necessidade de integração de cuidados em saúde e da saúde com outras áreas como educação, social ou emprego;
- iii. Com terapêuticas inovadoras (medicamentos órfãos) aprovadas, que exigem acesso equitativo às mesmas.

4.2.1. NA SAÚDE

Etapa 1. Suspeita de Doença Rara

O processo inicia-se com uma hipótese de diagnóstico de Doença Rara por suspeita pré-natal, rastreio neonatal ou familiar, e/ou 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 assim como profissionais de outras áreas estejam sensibilizados para a perceção de sinais que podem justificar uma referência a um centro de referência para doenças raras. O sistema informático deve emitir alertas (*red flags* - ver Pilar II) para situações menos habituais.

Etapa 2. Referenciação

A Pessoa com suspeita de DR é referenciada a um Centro de Referência (CRef)⁴⁷ para aquela patologia 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.

⁴⁷ A informação sobre os Centros de Referência é disponibilizada no site da DGS e a referenciação é referida no Artigo 13º da Portaria 194/2014



Etapa 3. Seguimento

a) Após diagnóstico confirmado

O médico responsável, membro da equipa multidisciplinar do CRef ou do CEdOS, regista os dados clínicos e a codificação da doença (códigos ORPHA), discute as necessidades com a equipa MD e, envolvendo a PcDR/Família/Cuidador, traça um plano individualizado de seguimento, aconselhamento genético e estudo familiar, se indicado.

A partir do registo clínico e codificação, é emitido um Cartão Digital da PcDR que inclui dados demográficos, identificação da doença, do CRef ou do CEdOS, do médico responsável, do enfermeiro mediador e dos cuidados em situação de emergência ou outros.

b) Aconselhamento genético

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.

c) Apoio de Saúde Mental

As características da DR, como o elevado grau de incerteza quanto ao prognóstico e evolução, tratamentos limitados, sobrecarga económica e de cuidados, estão associadas a um impacto emocional significativo pelo que os cuidados de saúde mental devem ser transversais a todas as fases da Jornada, como área chave no percurso de cuidados integrados.

Assim, todas as PcDR com DR suspeita ou confirmada, assim como a Família/Cuidador, em todas as etapas e, ao longo do ciclo da vida, devem ter acesso a cuidados de saúde mental, avaliação e acompanhamento de acordo com as necessidades identificadas.

d) Seguimento em situação suspeita de DR sem diagnóstico confirmado

A Pessoa com suspeita de DR não confirmada (sinais/sintomas de longa duração, e/ou indefiníveis) deve ser seguida num CRef ou CEdOS, em Consulta de Impasse Diagnóstico, para vigilância regular (no mínimo, uma vez por ano) e tratamento sintomático se indicado. A situação clínica deve ser orientada pela equipa multidisciplinar e apresentada para discussão clínica a nível de Redes Colaborativas Nacionais e das Redes Europeias de Referência (RER/ERN). Se a inespecificidade dos sintomas e sinais não permitirem referência, a Pessoa deve ser orientada e vigiada, conforme o grupo etário, em Consulta Específica de Pediatria ou de Medicina Interna, com apoio de Genética Médica. Estas consultas são essenciais para diminuir o tempo de confirmação diagnóstica que atualmente é, em média, de 5 anos.



Etapa 4. Intervenção multidisciplinar

a) Suspeita de DR sem diagnóstico confirmado

A Pessoa necessita de vigilância, intervenção sintomática e acompanhamento em consulta específica (Etapa 3d)

b) DR com diagnóstico confirmado

i) A PcDR com necessidade de intervenção sintomática, preventiva e/ou de suporte

deve ter acesso a diferentes apoios medicamente orientados nomeadamente de diferentes especialidades médicas e outras áreas como fisioterapia, psicologia, nutrição e outros.

Os apoios devem constar do plano individualizado e, de acordo com o próprio/Família/Cuidador, o seguimento

poderá ser efetuado em Centro Afiliado ou de Proximidade, mantendo a orientação e uma avaliação presencial ou teleconsulta (no mínimo, uma vez por ano), do CRef ou do CEdOS

ii) A PcDR cuja situação cursa com incapacidade permanente ou progressiva

exige integração de cuidados em saúde e da saúde com outras áreas como educação, área social ou emprego.

A nomenclatura deve ser consensual entre os profissionais das diferentes áreas e baseada em conceitos internacionais que definem **incapacidade** como o resultado da interação entre a **deficiência** e as barreiras comportamentais e ambientais que impedem a participação plena e efetiva na sociedade⁴⁸.

Deve ser elaborado relatório e avaliada a funcionalidade e a incapacidade através da ferramenta *Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF)* que facilita a intervenção na escola, no emprego e nas ações sociais.

iii) A PcDR para a qual existe terapêutica inovadora

(medicamento órfão) aprovadas exigem acesso equitativo às mesmas. Devem ser previamente estabelecidos critérios para indicação e administração terapêutica e adequada monitorização de eficácia e segurança.

A farmacogenómica permite prever com elevada probabilidade a resposta efetiva a determinados fármacos e o risco de reações adversas.

Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde

2001

- Criada pela OMS e validada para português em 2003
- Permite registar perfis da funcionalidade, incapacidade e saúde 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)

⁴⁸. Disability (incapacidade) e impairment (deficiência). *Convenção das Nações Unidas sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência (CDPD) aprovada em Dezembro de 2006 pela Assembleia Geral das Nações Unidas e adotada em 30 de Março de 2007, aprovada e ratificada pelo Estado Português, através das Resoluções da Assembleia da República n.os 56/2009 e 57/2009*



Etapa 5. Jornada Digital e Telemedicina

a) Jornada Digital da PcDR

Implica o uso de dispositivos inteligentes e equipamento conectado como as *apps* (telemóveis), os jogos electrónicos e as tecnologias vestíveis (*wearables*) que permitem melhor controlo da doença.

Sempre que possível, deve ser proposta a telemedicina nas diferentes vertentes:

Teleconsultas médica, de enfermagem ou de outros técnicos, com recurso à utilização de comunicações interativas, audiovisuais e registo no processo clínico; **Telemonitorização** com supervisão de profissionais de saúde; **Telereabilitação** através de plataformas específicas.

b) Envolvimento e perspetivas da PcDR

Considera-se fundamental o envolvimento da PcDR/Família/Cuidador, com capacitação digital e informação individualizada através de ferramentas como as “Patient-Reported Outcome Measures” (PROMS e ePROMS), da Patient-Reported Experience Measures (PREMS e ePREMS) 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.

Etapa 6. Responsabilidades e elementos de ligação

a) No âmbito do CRef ou do CEoS e da equipa multidisciplinar

A PcDR tem um médico responsável por todo o processo e um enfermeiro “mediador” como elemento de ligação aos cuidados primários. É da responsabilidade de cada um dos membros da equipa MD o contacto entre profissionais de áreas afins nos diferentes níveis de cuidados.

b) 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. E também na orientação de doença comum, aguda ou crónica que pode interferir no decurso da doença rara.

A responsabilidade envolve os cuidados básicos e antecipatórios da PcDR que, como qualquer outra, 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, como **mediador local**, agiliza e apoia os processos de integração de cuidados e é o elemento de ligação 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.

c) O Médico ou outro profissional de saúde em regime privado

Deve manter-se a articulação bilateral referida nas alíneas a) e b)



Etapa 7. Internamento/ tratamento domiciliário e outras alternativas

Deve ser privilegiado o internamento domiciliário e/ou a domiciliacção do tratamento sempre que se cumpram os critérios gerais e as condições específicas da situaçao.

Há uma norma recente (2/2024) da DGS que prevê o tratamento domiciliário das doenças lisossomais de sobrecarga.

Deve ser ampliado o projeto de dispensa de medicamentos hospitalares em proximidade, envolvendo o farmacêutico da farmácia comunitária.

Etapa 8. Cuidados Continuados e Paliativos

A PcDR deve ter acesso aos cuidados continuados e/ou paliativos. A indicaçao para Cuidados Continuados envolve os aspetos inerentes às diferentes tipologias e necessidades identificadas e ainda, pode proporcionar descanso ao cuidador.

Quanto aos Cuidados Paliativos, em situaçao de patologia crónica complexa limitante ou ameaçadora da vida, recomenda-se referenciaçao precoce ou atempada, idealmente no momento do diagnóstico. Esta equipa deve integrar a equipa multidisciplinar, promovendo a articulaçao em todos os níveis de prestaçao de cuidados desde os cuidados de saúde primários à referenciaçao às Redes Nacionais de Cuidados Continuados Integrados e de Cuidados Paliativos e a todas as estruturas de apoio da comunidade.

Etapa 9. Família/Cuidador Informal

A família nuclear e o cuidador informal especificamente devem ter a informaçao (que inclui o conhecimento do Estatuto do Cuidador Informal e da condiçao de doente crónico) e formaçao necessária à prestaçao de cuidados, através da equipa do CRef ou CEEdOS, das Associaçoes de doentes e de outras partes interessadas (ver Pilar IV). Necessitam, ainda, de apoio à saúde física e mental, o que inclui apoio psicológico ou outro identificado e direito a horas de descanso semanal através de figuras como o assistente pessoal no contexto do Modelo de Apoio à Vida Independente e/ou em centros de acolhimento de dia ou com pernoita.

Assim, é urgente o levantamento, reorganizaçao e alocaçao de ofertas e recursos existentes a nível da saúde, da área social, sejam públicos, privados ou 3º setor. Como exemplo, a oferta de cuidados continuados como as da Misericórdias e as mencionadas de associaçoes privadas (Raríssimas, No Meio do Nada) de forma a recuperarem o seu potencial máximo.



Etapa 10. Transição para os cuidados de adulto

Processo complexo e de grande mudança 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 família⁴⁹.

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.

E planeado de acordo com as necessidades de saúde, psicossociais e educacionais/vocacionais do adolescente e jovem adulto.

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)

⁴⁹. Nagra A, et al. Ready Steady Go. Arch Dis Child Educ Pract Ed 2015;100:313–320. doi:10.1136/archdischild-2014-307423



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.

Dado o enorme progresso da genética nas últimas duas décadas, a legislação (Lei 12/2005 e DL 131/2014) deve ser revista e atualizada assim como a Rede de Referenciação Hospitalar de Genética Médica, editada pela Direcção-Geral da Saúde (DGS) em 2004.

É urgente o levantamento dos recursos humanos necessários com formação para a correta interpretação de dados laboratoriais e elaboração de relatórios de (ver capítulo Cenário em Portugal), claros e objetivos de modo a não resultarem em referenciação desnecessária e alarme da Pessoa e da Família.

Urgente a criação de critérios e normas de referenciação: i) de instituições públicas ou privadas diretamente a CRef ou CEdOS ou a Consulta de DR sem diagnóstico; ii) a consulta de genética médica e triagem prévia à marcação da consulta.

Atestado Multiusos

O atestado médico de incapacidade multiuso é um documento que comprova que a pessoa tem uma incapacidade (física ou outra) e que exige avaliação de incapacidade por Junta Médica (JM) e é da responsabilidade desta.

A PcDR com deficiência e/ou necessidades especiais necessita, com frequência de atestado médico multiusos e vive habitualmente o constrangimento que decorre do enorme atraso na resposta à solicitação de Junta Médica. Legislação recente prevê que, em situações oncológicas, o atestado multiuso possa ser emitido por especialista hospitalar, assumindo uma incapacidade de 60%, válido até à renovação ou reavaliação o que poderia ser alargado à PcDR de acordo com a avaliação de funcionalidades e ratificado posteriormente por JM⁵⁰.

⁵⁰. Lei nº 1/2024, 4 de Janeiro. Regime transitório de emissão de atestado médico multiuso para doentes oncológicos e pessoas com deficiência.



Intervenção com medicamentos inovadores/órfãos (MO)

Deve haver 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 médico assistente (*gatekeeper*) do país de origem para um CRef ou um CEdOS, com autorização prévia das entidades competentes nesse país e em Portugal, estratégia de que é exemplo a Directiva Europeia de Cuidados Transfronteiriços.

As Associações de doentes podem ter um papel mais ativo, com envolvimento na discussão e decisão da aprovação dos MO pelo INFARMED e através do programa INCLUIR, e a AICIB (Agência que integra o INFARMED) deve ser um agente facilitador da ligação.

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 não têm resposta eficaz, podem ser programados com outras entidades do sector público, privado ou social e com as autarquias para resposta na comunidade.

O farmacêutico hospitalar tem também um papel fundamental na gestão e preparação dos medicamentos e na articulação com a farmácia comunitária, em programas de dispensa de medicamentos hospitalares em proximidade. Em contexto comunitário, o farmacêutico pode identificar sinais/sintomas suspeitos de DR, situações de não adesão ou incumprimento terapêutico e ainda efeitos adversos dos medicamentos e referenciar ao Centro de Referência.



4.2.2. 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.

EDUCAÇÃO

Ciclos de Ensino Básico e Ensino Secundário

- a. O formulário de inscrição na escola deverá ter um campo para assinalar Doença Rara;
- b. A escola nomeia um profissional de educação e/ou saúde que, com o consentimento dos pais, tem acesso a relatório médico sumário com a informação em situação de emergência ou ao Cartão Digital de PcDR;
- c. O relatório deve integrar a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde, adaptada dos 3 aos 12 anos ou a de adultos a partir dessa idade;
- d. As alíneas a) e b) são essenciais para a elaboração de um Relatório técnico-pedagógico e/ou de um Programa Educativo Individual, se necessário e adequado à situação;
- e. 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;
- f. 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 deverá ter um campo para assinalar Doença Rara;
- b. A Universidade/Instituto Politécnico, nomeia um profissional de educação e/ou de saúde que, com o consentimento do próprio, tem acesso a relatório médico sumário com a informação em situação de emergência ou o Cartão Digital de PcDR;
- c. O relatório deve integrar a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde;
- d. A Universidade/Instituto Politécnico referencia à equipa de saúde que fará a ligação com o médico responsável do CRef/CEdOS
- e. Deve ser definido o papel facilitador do GTAEDES (Grupo de Trabalho para Apoio a Estudantes com Deficiências do Ensino superior)

Pré-escolar (Crianças com Doença Rara e deficiência)

As crianças até aos 6 anos de idade 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.

RESPOSTAS SOCIAIS

As PcDR/Família/Cuidador devem ainda ser informadas sobre a respostas sociais gerais e específicas e respetivas formas de acesso⁵¹ 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 CRef ou CEdOS deve disponibilizar um espaço para as associações de doentes receberem e orientarem a PcDR/Família/Cuidador com diagnóstico *de novo* ou já em seguimento.

Programas de Apoio no Trabalho

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

⁵¹ Atualização do "Manual de Apoio à Pessoa com Doença Rara" (2018) produzido pelo grupo de trabalho no âmbito da Estratégia Integrada para as Doenças Raras (2015-2020).



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



4.3. Visão para 2030

- **A Pessoa com Doença Rara TEM ACESSO** a cuidados especializados num CRef ou CEdOS, **TEM** um plano individual de seguimento integrado, e 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 aspetos específicos pela equipa multidisciplinar em parceria com a associação de doentes (sempre que seja aceite); **SENTE-SE ENVOLVIDA** no processo de decisão e conhece as vantagens da participação em investigação científica nomeadamente ensaios clínicos; **TEM** um Cartão Digital que inclui, em situações específicas, informação para a intervenção adequada em urgência/emergência, que pode disponibilizar (com o seu consentimento) aos profissionais de saúde e aos de outras áreas como a Educação, a Área Social e o Emprego; **TEM AVALIAÇÃO** da Incapacidade e Funcionalidade de acordo com a idade efetuada pelo médico assistente e/ou atestado multiusos; **TEM ACESSO** a cuidados de saúde mental e aconselhamento genético (estudo familiar); **TEM INFORMAÇÃO** regular sobre formação organizada

e sobre os projetos de investigação em curso ou programados, incluindo ensaios clínicos;

- **As equipas multidisciplinares** dos CRef ou dos CEdOS 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 ou dos 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.



4.4. Recomendações

A COORDENAÇÃO INTERSECTORIAL PARA AS DOENÇAS RARAS (CIDRa) em parceria com os CRef ou os CEEdOS e as Associações de Doentes:

- **PROPÕE** Percursos de Cuidados Integrados
- **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 Funcionalidade 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 de cuidados integrados



O MINISTÉRIO DA SAÚDE em parceria com as Ordens Profissionais:

- **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
- **DEFINE** os recursos humanos com competências indispensáveis aos Serviços de Genética Médica

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

- **DEFENDEM** junto à tutela o cumprimento da Portaria 194/2014 quanto aos recursos humanos e equipamento, orçamento dos Centros de Referência e afins
- **DESENVOLVEM** programas domiciliários, de internamento/tratamento, sempre que possível
- **APROVAM** uma consulta para pessoas com suspeita de doença rara **sem diagnóstico** no âmbito dos centros de cuidados
- **FACILITAM** um espaço para as associações de doentes interagirem e informarem os seus membros

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
- **DISPÕE** de elementos na equipa com formação e autonomia para emissão de atestado multiusos para PcDR, com posterior confirmação por Juntas Médicas em situações a definir
- **ASSEGURA** a consulta multidisciplinar de Impasse Diagnóstico



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 PcDR/ 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 MGF (OU OUTRO ESPECIALISTA DO SISTEMA NACIONAL DE SAÚDE)

- **REFERENCIA** as situações suspeitas aos CRef ou aos CEoS
- **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 MEDIADOR

- **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 PcDR/Família/Cuidador e o Centro de Cuidados
- **PROCURAM** compreender e apresentar soluções para problemas e constrangimentos das duas partes



5 | PILARES

PILAR I. Centros de Referência e outros Centros de Cuidados

PILAR II. Registo Clínico, Codificação e Cartão da PcDR

PILAR III. Investigação e Inovação

PILAR IV. Informação e Formação



PILAR I

CENTROS DE REFERÊNCIA E OUTROS CENTROS DE CUIDADOS

Legislação Portuguesa e Estratégia Europeia
Portugal em 2024
Visão para 2030
Recomendações



I.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 Portaria⁵² 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 de Proximidade 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

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 referida⁵³.

No entanto, dado que a Portaria define áreas de intervenção prioritárias e critérios de atividade difíceis de cumprir pela raridade, há centros/serviços/grupos dedicados a DR que não se candidataram e que, apesar de integrarem estruturas europeias específicas (RER/ERN), não são reconhecidos como CRef ou CE DOS, em Portugal.

⁵² Portaria 194/2014, de 30 de Setembro

⁵³ Despacho 11297/2015 e Despacho 3653/2016



Na Europa

Em 2017, foram 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 anos⁵⁴.

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)⁵⁵. 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, laboratórios, profissionais, sector social, equipas de investigação e associações de doentes.

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.

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**.

⁵⁴. Decisão de Execução 2014/287/UE

⁵⁵. Bulletin Officiel Santé - Protection sociale - Solidarité n° 2023/24 du 29 Décembre 2023



I.2. PORTUGAL EM 2024

I.2.1. Tipologia de Cuidados

Os cuidados de saúde, que incluem diagnóstico e orientação da PcDR, 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 grupos dedicados a uma doença específica, integrados em RER/ERN
- d. Centros Especializados de órgão ou sistema (CEdOS), integrados em RER
- e. Unidades/Grupos dedicados

a) CENTROS DE REFERÊNCIA (CRef)

i) Exclusivos para Doenças Raras⁵⁶

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 1, disponibilizada pela DGS, em 2023

Há ainda 6 CRef para a Epilepsia Refratária e 1 de onco-oftalmologia. Nas candidaturas de oncologia pediátrica, o Instituto Português de Oncologia está agrupado com duas ULS (Porto e Lisboa) num Centro de Referência único.

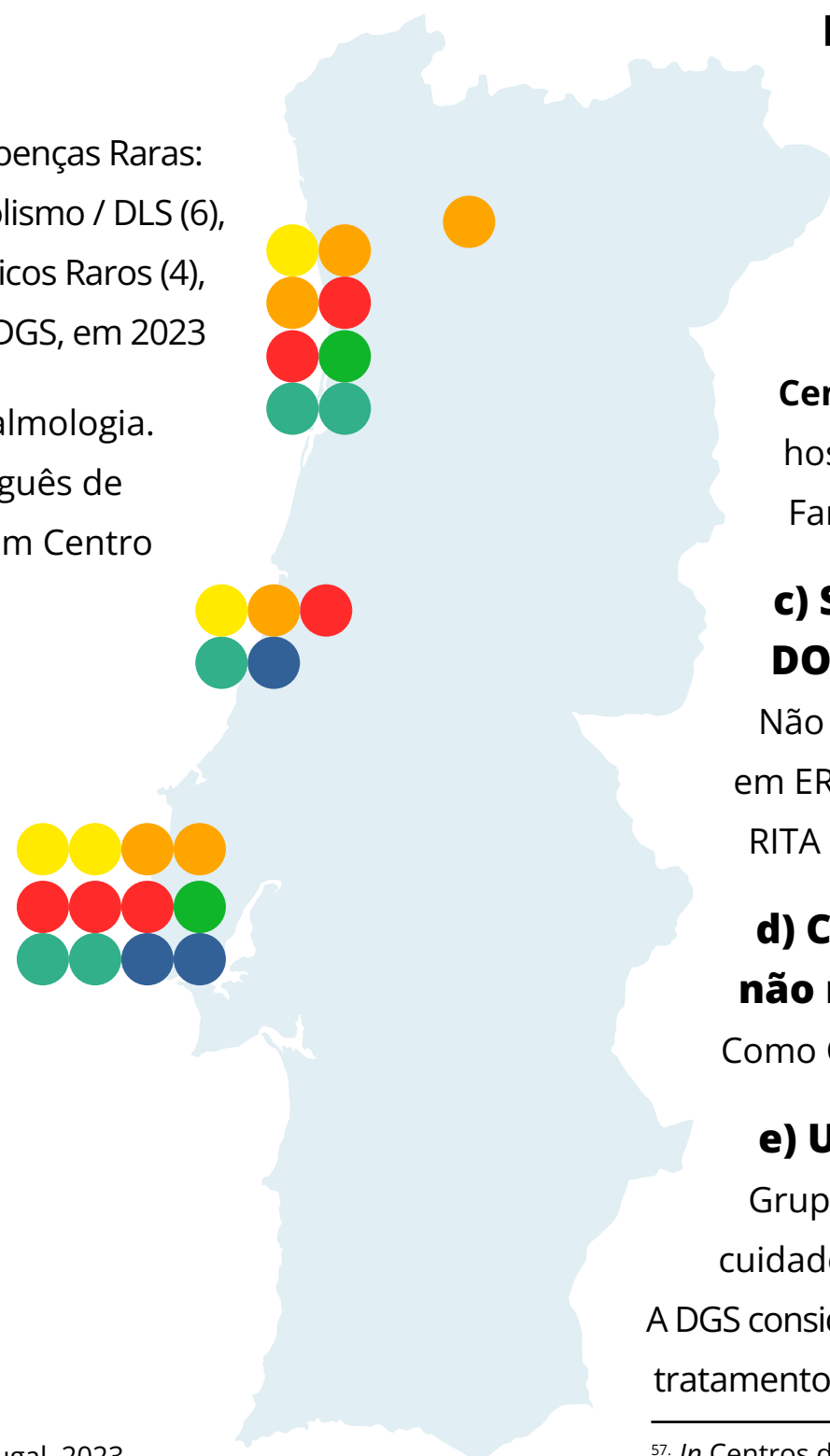
ii) Não exclusivos para Doenças Raras

Existem 119 CR aprovados para diferentes patologias mas que também prestam cuidados a Pessoas com DR.

- Cancros pediátricos raros
- Doenças hereditárias do metabolismo (incluindo as doenças lisossomais de sobrecarga)
- Epilepsias refratárias
- Paramiloidose
- Cuagulopatias congénitas
- Fibrose quísticas

Quadro 4. Centros de Referência reconhecidos, DGS 2019

⁵⁶. DGS. Conclusões da Estratégia Integrada para as Doenças Raras em Portugal, 2023



b) 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 pelo Centro de que são afiliados. Também são CAfil, Centros de Investigação e/ou Serviços Técnicos como é exemplo o Departamento de Genética Humana do INSA.

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

c) 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 nas RER/ERNs ENDO, GENTURIS, LUNG, RITA e ITHACA.

d) CENTROS ESPECIALIZADOS DE ÓRGÃO OU SISTEMA (CEdOS) não reconhecidos

Como CRef mas integrados nas RER/ERNs Eye e Lung.

e) UNIDADES/INSTITUIÇÕES DE SAÚDE NÃO DIFERENCIADAS

Grupos em instituições locais públicas ou privadas, sem coordenação global de cuidados.

A DGS considera ainda **Centros de Tratamento**, unidades diferenciadas que prestam um tratamento médico ou cirúrgico específico, de forma intensiva e qualificada⁵⁷.

⁵⁷. In Centros de Referência Nacionais: ponto da situação e propostas de governação, DGS 2022

I.2.2. Integração em RER/ERN para DR e destas no Sistema Nacional de Saúde

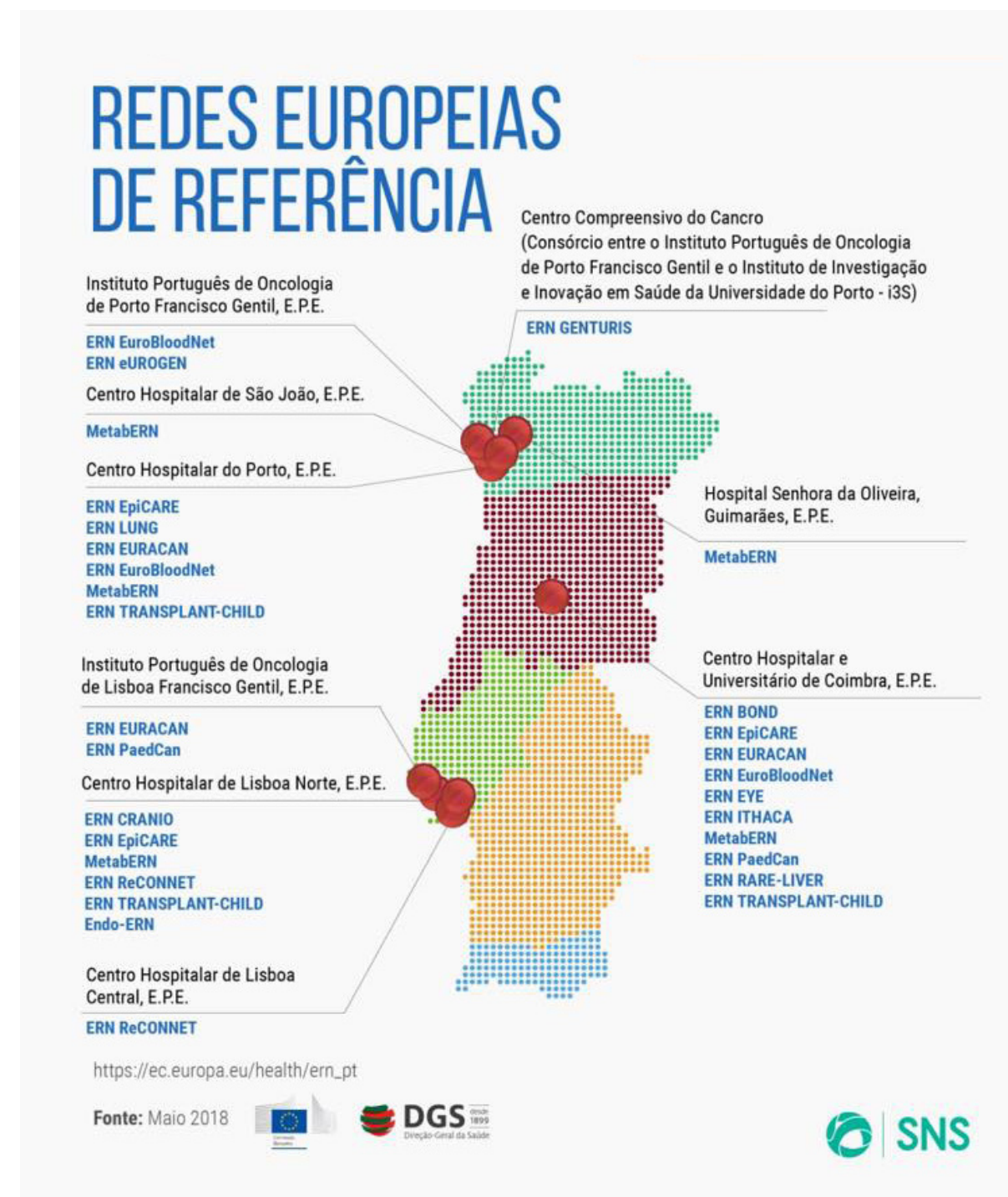
Em 2024, identificaram-se 52 Centros aprovados como membros de 21 Redes Europeias de Referência.

Não há Centros de Referência ou outros grupos portugueses nas RER/ERN: Skin, Rare Neurological Diseases e Rare Inherited and Congenital Anomalies (ERNICA).

Os CRef e os CE DOS integrados em RER são auditados regularmente pela Comissão Europeia, tendo decorrido em 2023, a última avaliação dos que foram aprovados na primeira fase (2017).

A reorganização dos centros de cuidados a PcDR exige enquadramento legal nacional para o reconhecimento e funcionamento dos centros/serviços /grupos integrados em RER/ERN, em áreas não contempladas nos atuais, aplicável aos centros já auditados e com avaliação positiva.

Este enquadramento é essencial pois, de modo a melhorar a acessibilidade da PcDR às ERNs na Europa, a UE criou a **Joint Action on Integration of ERNs into National Healthcare Systems ('JARDIN')** envolvendo todos os Estados Membros e ainda a Noruega e a Ucrânia que prevê a integração destas redes nos Sistemas de Saúde Nacionais.



Quadro 5. Centros Portugueses em RER/ERN



I.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 PcDR;
- Cada **CRef e CEdOS CUMPRE** os critérios da legislação quanto ao trabalho em equipa, **DISPÕE** de recursos humanos e financiamento adequado aos seus objetivos, deveres e obrigações⁵⁸ (atividade clínica, epidemiológica, investigação, formação e informação); **CONSTITUI** uma rede com Centros Afiliados e centros 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 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 PcDR/Família/Cuidador TEM ACESSO** ao CRef ou CEdOS para a sua doença, ao Cartão de PcDR e a cuidados de proximidade através de CAfil ou CProx.

⁵⁸. Artigos 3º e 4º da Portaria 194/2014



I.4. RECOMENDAÇÕES

O MINISTÉRIO DA SAÚDE E A DIREÇÃO EXECUTIVA DO SNS (DE-SNS)

- **GARANTEM** o enquadramento legal nacional para o reconhecimento e funcionamento dos centros/serviços/grupos integrados em RER/ERN, auditados e aprovados nos últimos 5 anos, em áreas não contempladas nos atuais Centros de Referência, por proposta da CIDRa
- **ASSEGURAM** a disponibilização de instrumentos para um registo clínico fiável com codificação apropriada à DR e interoperabilidade entre Sistemas de Informação

A COORDENAÇÃO INTERSECTORIAL PARA AS DOENÇAS RARAS (CIDRa)

- **FIXA** critérios para os Serviços/Unidades/Equipas não reconhecidos como Centros em Portugal mas integrados em Redes Europeias de Referência e propõe a sua aprovação
- **DEFINE** regras gerais e linhas orientadoras das **Redes Colaborativas Nacionais** (à semelhança das RER/ERN)

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

- **DEFINEM** o plano anual de recursos humanos (incluindo secretariado) e o orçamento do Centro, a contratação de novos profissionais para adequação das equipas e resposta otimizada nas áreas assistencial, formativa e de investigação, por proposta do CRef ao CA da ULS onde se integram
- **DIVULGAM** à comunidade a informação útil à PcDR/Família/Cuidador acerca dos respetivos CRef ou CEEdOS
- **FACILITAM** o acesso aos cuidados da PcDR com equidade nomeadamente através da telemedicina, **OPTIMIZAM** a distribuição de fármacos de disponibilização hospitalar, em farmácias comunitárias
- **AUTORIZAM** uma consulta para avaliação inicial e encaminhamento de pessoa com suspeita de DR, nas especialidades de Pediatria e Medicina Interna, com o apoio da Genética Médica
- **DISPONIBILIZAM** um espaço multiuso para as associações de doentes interagirem com os seus associados e/ou apoiarem a PcDR//Família/Cuidador com diagnóstico *de novo*



Os CRef/CEdOS de DR

- **ELABORAM** plano anual de recursos humanos e equipamentos de acordo com os doentes seguidos, os *de novo*, as especificidades e riscos das patologias e intervenções, a integração em redes europeias e a prática de investigação e formação. Podem constituir um Centro de Responsabilidade Integrada
- **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 Centros de 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 da qualidade de cuidados locais através de instrumentos de saúde digital
- **ESTABELECEM** parcerias com **CAfil e CProx**, e de acordo com rede de referência pré-estabelecida, de forma a garantir cuidados de proximidade
- **GARANTEM** um **plano de seguimento personalizado** da PcDR e sempre que possível um processo de cuidados integrados que inclui a **Saúde Mental**
- **IDENTIFICAM** o elemento da equipa “mediador” que, de acordo com a PcDR/Família/Cuidador, coordena e interliga a abordagem global nas instituições de saúde/de outras áreas de intervenção. A nível local (municipal), envolve os Conselhos Locais de Ação Social (CLAS)
- **PROMOVEM** os meios de avaliação da satisfação da PcDR pelos cuidados prestados
- **GARANTEM** a formação e atualização científica dos profissionais e a disseminação e partilha de conhecimento entre todos os membros da equipa multidisciplinar
- **VIABILIZAM** formação e autonomia a elementos da equipa para emissão de atestado multiusos para PcDR, com posterior confirmação por Juntas Médicas em situações a definir
- **PROMOVEM** uma **Consulta de Impasse Diagnóstico**, multidisciplinar para reavaliação de pessoas, orientadas no próprio centro, com diagnóstico suspeito de DR ainda não confirmado, com integração constante de Genética Médica
- **PROPÕEM E CRIAM** condições para investigação 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
- **DISPONIBILIZA** uma Consulta de Impasse Diagnóstico para situações suspeitas sem diagnóstico, orientadas nos próprios centros
- **EMITE** (o médico) para cada novo diagnóstico confirmado, o Cartão Digital de PcDR, acessível no portal do Serviço Nacional de Saúde
- **MONITORIZA** a efetividade 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 PcDR
- **CUMPRE E DIVULGA** os protocolos de atuação do CRef/CEdOS
- **PROPÕE** uma rede de Centros Afiliados, de acordo com rede de referência pré-estabelecida e assegura a coordenação e formação dos profissionais assim como cuidados de proximidade conforme a área de residência da PcDR
- **DINAMIZA** o cumprimento do plano elaborado de cuidados centrados na PcDR/Família/Cuidador, incluindo cuidados de saúde mental e avaliação comportamental
- **ESTIMULA** a concretização do plano de formação de cada profissional da equipa e promove formação multidisciplinar, colaborando também no ensino pré e pós-graduado
- **ESTABELECE** parcerias com Academia, 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** na conceção e implementação das ações da RER/ERN que integra.



AS ASSOCIAÇÕES DE DOENTES

- **PROCURAM** o diálogo regular com o CRef ou o CEEdOS como uma mais-valia recíproca
- **CONTRIBUEM** para a construção de uma comunidade de PcDR mais informada
- **CONSTROEM E COLABORAM** em atividades de capacitação para a PcDR/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 CEEdOS junto dos seus associados e em iniciativas públicas
- **ELABORAM** em parceria com cada CRef e CEEdOS, um documento de acolhimento com informação para os seus associados
- **PROMOVEM** uma participação mais ativa da PcDR/ Família/Cuidador, na formulação do plano individual
- **APOIAM** a divulgação de projetos de investigação nomeadamente ensaios clínicos, estimulando a participação ativa
- **CONTRIBUEM** ativamente através do Programa INCLUIR com o INFARMED para um acesso equitativo aos medicamentos inovadores



PILAR II

REGISTO CLÍNICO, CODIFICAÇÃO E CARTÃO DA PcDR

Conceitos

Cenário em Portugal, noutros países e UE

Visão para 2030

Recomendações



II.1. Conceitos

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.

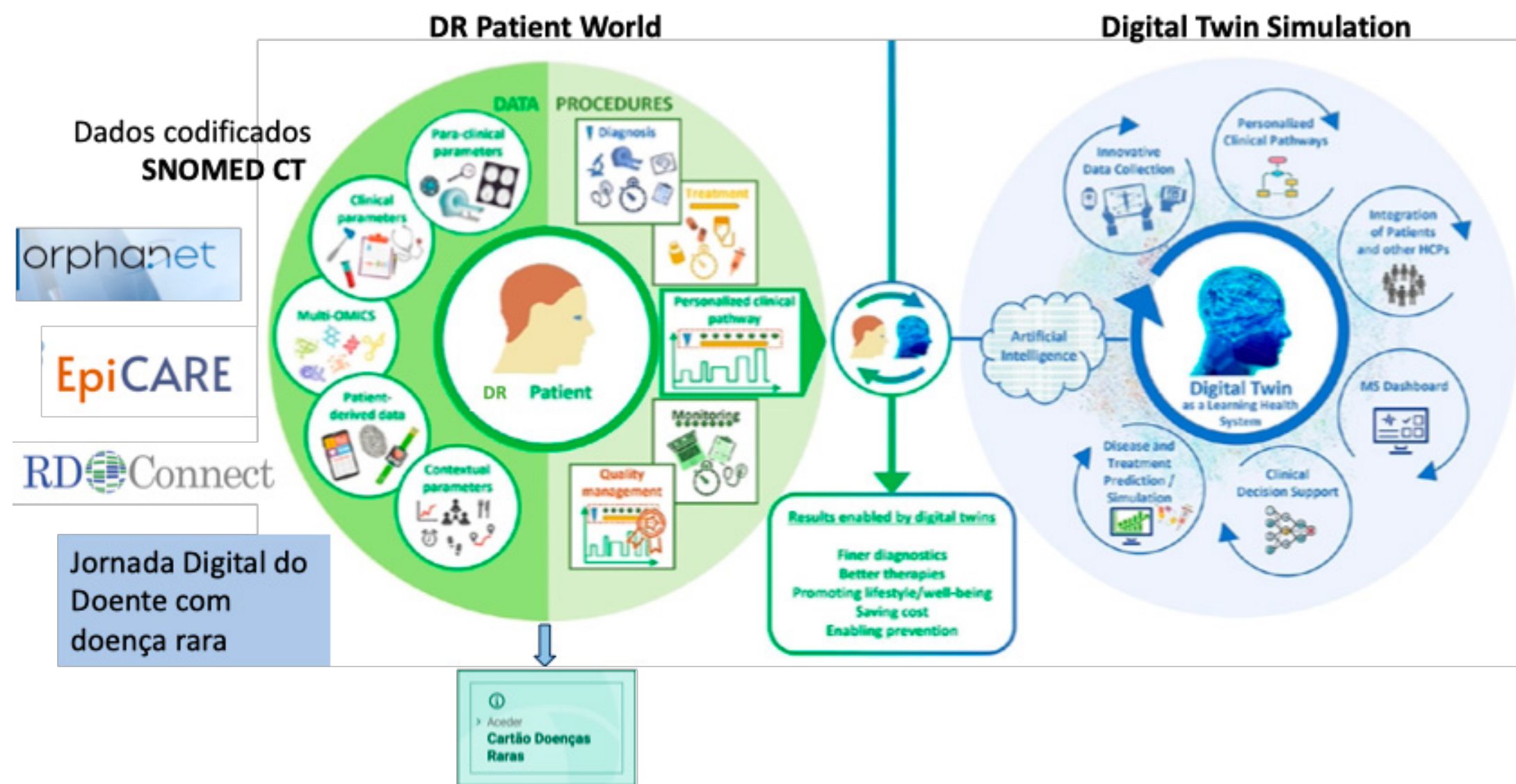
Os Sistemas de Informação na Saúde permitem partilha de conhecimentos e informação, prestação de serviços, melhoria da acessibilidade, eficiência, qualidade e continuidade dos cuidados e maior satisfação dos profissionais e cidadãos. O **registo de saúde electrónico** (RSE) é um ecossistema que liga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

Data Lake é um espaço virtual 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*, dados fornecidos pela própria 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 PcDR em diferentes fases da doença e apoia decisões terapêuticas. Facilita ainda a formação de profissionais de saúde.

O quadro 6 mostra, em diagrama, a perspetiva idealizada para as DR, em que a partir de um centro de dados único, se cria o ambiente gémeo que permite melhorar o suporte à decisão clínica⁵⁹.

Quadro 6. Diagrama com o ecossistema digital para a DR (adaptado de Voigt et al 2021)



⁵⁹. 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



Registo clínico e codificação

Para uma troca eficiente e correta de dados clínicos e de investigação é necessário padronizar o registo de dados e adotar uma codificação e terminologia clínica internacional, estandardizada e cientificamente validada.

E ainda assegurar que a informação clínica detalhada é acessível a partir de diversas fontes, através de um **Registo de Saúde Eletrónico Único (RSEu)**, que garantirá a interoperabilidade, suportando as terminologias anteriores, como a SNOMED-CT.

O **Registo de Saúde Eletrónico Único (RSEu)** deve:

- Integrar os códigos: i) ORPHA e ICD; ii) SNOMED-CT; OMIM (*On Line Online Mendelian Inheritance in Man*) e HPO (*Human Phenotype Ontology*);
- Permitir:
 - Acesso dos dados clínicos ao cidadão no espaço europeu de dados de saúde (European Health Data Space) e exportação para a RER/ERN em que está integrado o CRef ou o CEdOS;
 - Interoperabilidade entre diferentes plataformas, de entidades prestadoras de saúde públicas ou privadas, possibilitando coordenação e partilha de dados e, proporcionando aos profissionais de saúde, acesso à informação necessária para cuidados personalizados, com qualidade e segurança;
 - Acompanhamento adequado do doente: i) do diagnóstico à evolução da situação; ii) monitorização dos medicamentos inovadores ou outras intervenções; iii) avaliação da qualidade de vida e da sobrevivência;

- Desenvolver:
 - Competências e capacidades técnicas e tecnológicas para gerar e validar relatórios sumários ("*patient summaries*") específicos para cada PcDR e para os "clusters" de outros problemas de saúde coexistentes, gerados e atualizados ao longo da jornada de cuidados da PcDR;
 - Ferramentas digitais de apoio à decisão clínica, com algoritmos baseados em inteligência artificial, por ex sinais de alerta (*red flags*)⁶⁰ que auxiliem a identificação de sinais suspeitos de DR e a referenciação;
 - Acesso do doente e família e de profissionais de saúde de outras áreas como por ex, a Medicina Geral e Familiar;
- Ser:
 - Suporte à investigação, permitindo a colheita sistematizada de dados sobre prevalência, incidência, etiologia, características clínicas, fatores de risco, eficácia e segurança de prescrições/intervenções e evolução da doença e possibilitando estudos multicêntricos. A utilização secundária destes dados deve ser consentida pelo titular dos mesmos;
 - Instrumento do planeamento estratégico e da ação 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 à PcDR/F/Cuidador; Ex2: promoção de políticas de saúde adaptadas às DR e garantia de acesso a cuidados de saúde de qualidade e intervenções adequadas.

⁶⁰. Seven Red Flags. Medics4, 21 may 2024



II.2. CENÁRIO EM PORTUGAL, NOUTROS PAÍSES E NA UNIÃO EUROPEIA

II.2.1. 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 códigos ORPHA e de que é exemplo a *JOne*.

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

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)

Criado pela Norma da DGS 08/2014, em formato impresso, emitido pelo médico do CRef e atualizado pela Norma da DGS 01/2018 para formato digital, inclui informação sobre situações de urgência, contacto do CRef e permite a emissão por qualquer médico. Em 2024, há mais de 12 mil PcDR com cartão emitido mas uma melhor divulgação conduzirá a uma maior adesão do médico e da PcDR/Família/Cuidador.

Alguns Centros de Referência têm desenvolvido algumas das práticas da **Telemedicina** como a teleconsulta e telereabilitação além da telemonitorização em parceria pública e privada, que beneficiam o acompanhamento da PcDR/Família/Cuidador:

- **RSE Live** utilizada por CRef 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)



II.2.2. Boas Práticas 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.

No **Reino Unido**, foram desenvolvidas *Red Flags* (sinais de alertas ou “pistas clínicas”) de suspeição de DR pelo médico de família, pediatra ou médico de medicina interna⁶¹.

⁶¹. *Seven Red Flags for Rare Diseases*. Medics4RareDiseases. Orphanet Journal of Rare Diseases, 21st may 2024

II.2.3. Na União Europeia: iniciativas e diretrizes

A Comissão Europeia tem mostrado empenho na área das doenças raras e apoia 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) que facilitam a interoperabilidade de sistemas de saúde eletrónicos;
- **Espaço Europeu de Dados de Saúde** para utilização primária e secundária por investigadores 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)** com objetivos referidos no capítulo Cenário em Portugal;
- **European Rare Disease Registry Infrastructure (ERDRI)**, possibilita acesso aos dados anonimizados dos registos clínicos de PcDR 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 europeias para as DR, são:

- **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.



II.3. Visão para 2030

- Os cuidados em saúde para PcDR são, sempre que adequado, prestados em **FORMATO VIRTUAL**, por profissionais de saúde ou outros com competências específicas;
- Criado o **REGISTO DE SAÚDE ELETRÓNICO ÚNICO (RSEu)** que garante a interoperabilidade entre sistemas de informação e integra os códigos ORPHA;
- Há **ATUALIZAÇÃO REGULAR** dos novos códigos ORPHA que identificam novas variantes fenotípicas ou genotípicas e informação em português dos códigos existentes;
- Existe um **ECOSSISTEMA INTEGRADO** que possibilita a criação de um **DATA LAKE**⁶² (ou integração em *data lake* europeu) no qual se irão inserir as DR, 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*;

⁶² Projecto da SPMS - criação de um data lake nacional: https://www.spms.min-saude.pt/wp-content/uploads/2021/12/consulta-preliminar_10_solucão-data-lake_dez2021.pdf



- A **PcDR/Família/Cuidador TEM ACESSO** a:
INFORMAÇÃO SOBRE A DOENÇA (em português) através do site das Associações de Doentes, dos Centros de Cuidados Especializados, Sociedades Científicas e/ou Academia; **INFORMAÇÃO CLÍNICA DETALHADA** em registo eletrónico acessível aos profissionais de saúde numa plataforma única (RSEu) em todas as instituições de saúde ou em plataformas com interoperabilidade com possibilidade de transferência para os países da UE; **CUIDADOS de SAÚDE** através de tecnologias como teleconsulta, telemonitorização e telereabilitação; um **CARTÃO DIGITAL** emitido automaticamente e, 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 CRef ou o CEEdOS, o médico responsável, o enfermeiro mediador e a intervenção em situação de emergência; o cartão permite ainda o acesso ao próprio e/ou a terceiros com consentimento, neste caso, do próprio/família
- Os CRef e o CEEdOS têm acesso ao **RSEu** que utiliza sistemas de codificação internacionais como a SNOMED-CT, ORPHA, ICD, 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 e reporte de sintomas; utilizam as tecnologias que permitem uma **MEDICINA DE PRECISÃO**.



II.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
- Desenvolvem as competências e capacidades técnicas para gerar e validar o relatório sumário (de um conjunto de dados a definir) para cada doente (*“patient summary”*), gerados e atualizado ao longo do ciclo de vida
- **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-os aos SPMS anualmente
- **PROMOVE FORMAÇÃO** dos médicos no sistema de codificação ORPHA
- **ACTUALIZA** a norma relativa ao Cartão da PcDR
- **ACTUALIZA** a norma relativa à Telesaúde
- **DIVULGA** publicamente (incluindo o sítio da DGS) os dados nacionais sobre o cartão da PcDR



A DE-SNS E AS ULS QUE INTEGRAM CRef e os CEoS

- **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
- **MANTÊM** o acesso adequado a cuidados através de tecnologias como a telemedicina

O MÉDICO DO CRef e do CEoS

- **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 PcDR com os dados pedidos e outros que considere de relevo

A PcDR/FAMÍLIA/CUIDADOR

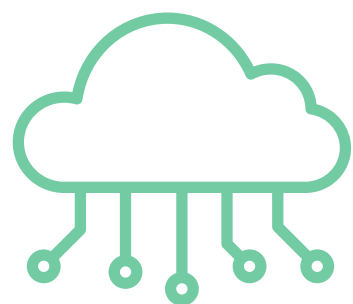
- Tem **INFORMAÇÃO DA FORMA DE ACESSO** AO CARTÃO através dos canais do Portal do SNS

AS ASSOCIAÇÕES DE DOENTES

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



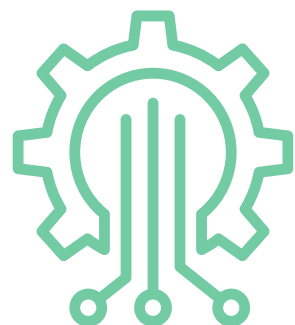
DESAFIOS DA GOVERNANÇA



Interoperabilidade entre plataformas para centralizar e harmonizar registos

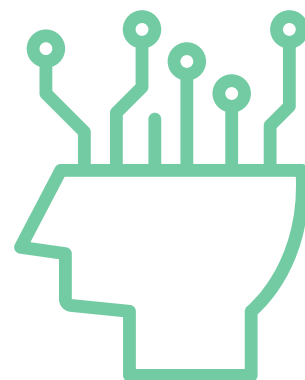
Requer:

1. estratégia global da tutela e dos SPMS;
2. elaboração de um quadro normativo para o RSEu;
3. ação das diferentes empresas de software existentes no mercado



Manutenção e actualização dos registos

Exige investimento em tecnologia e profissionais



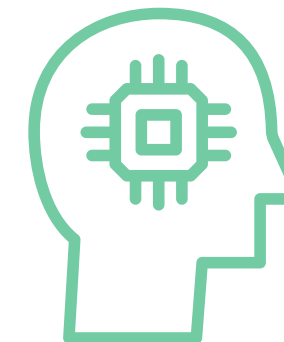
Capacitação de profissionais de saúde e gestores de dados para a qualidade e segurança dos registos

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 III INVESTIGAÇÃO E INOVAÇÃO

Enquadramento e lacunas

Portugal em 2024, participação
em grupos europeus e outros

Visão para 2030

Recomendações



III.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 tipologias várias, nomeadamente epidemiológica, básica, translacional, clínica⁶³, 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 e durante todo o ciclo 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 seu bem-estar, da família e/ou do cuidador.

Cabe, assim, ao Plano **Ação 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.

⁶³. Investigação com seres humanos: (i) conduzida em humanos ou em material de origem humana, como tecidos, espécimes e fenómenos cognitivos com interação 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*)

LACUNAS DE CONHECIMENTO NO DOMÍNIO DAS DOENÇAS RARAS

1. Padrão epidemiológico no espaço e no tempo;
2. História natural de algumas doenças raras e ultra raras;
3. Biomarcadores: i) para um diagnóstico e prognóstico mais precoces, menos invasivos e mais fiáveis (melhor sensibilidade, especificidade e valor preditivo); ii) para monitorização de intervenções mais específicas e fiáveis;
4. Métodos de prevenção primária, secundária e terciária e da evolução de manifestações incapacitantes;
5. Abordagens terapêuticas inovadoras em contexto de Medicina de Precisão;
6. Metodologia não convencional de ensaios clínicos aplicada à demonstração da qualidade, efetividade e segurança⁶⁴ 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 conceção 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.

⁶⁴. Incluindo a monitorização da efetividade e segurança pós administração (estudos de vida real).



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

A maioria dos CRef e dosa CEEdOS que prestam cuidados a PcDR, desenvolvem investigação multidisciplinar e multicêntrica (nacional e/ou internacional) em parceria com Centros de Investigação e Clínicos, Academia e com o envolvimento de Sociedades Científicas e Associações de Doentes.

Os dados nacionais existentes são apenas sobre os ensaios clínicos mas é fundamental ter a noção da investigação básica, clínica e de translação assim como de outras áreas (educação, social) em PcDR, o que poderia ser obtido através de um repositório *on line* de publicações nesta área.

De acordo com o Registo Nacional de Estudos Clínicos⁶⁵, 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.

⁶⁵. RNEC: consultado em Maio e Junho de 2024 em https://www.rnec.pt/pt_PT.

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

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 FCT⁶⁶, 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)⁶⁷. 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).

⁶⁶. De 2018 a 2023 a FCT financiou 71 projetos no domínio das DR num total de 11M€.

⁶⁷. Informação da Representação em Portugal da Comissão Europeia

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)

Autorização para iniciar

23 fármacos para 16 Doenças Raras



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 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 outros, e a integração em redes e consórcios e captação de fundos.

De notar a elaboração, no âmbito do projeto de mentoria do programa de formação avançada em literacia em saúde, do folheto *Ciência Dá Saúde*⁶⁸, visando o envolvimento de pessoas com doença, cuidadores e associações de doentes em projetos de investigação clínica.

EXEMPLOS DE INVESTIGAÇÃO COLABORATIVA CLÍNICA/ LABORATORIAL E GANHOS SIGNIFICATIVOS: Amiloidose por TTR e Fibrose Quística

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

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

⁶⁸ AICIB & SPLS com a parceria da ASSOCIAÇÃO EVITA - CANCRO HEREDITÁRIO e MOG - Movimento Cancro do Ovário e outros Cancros Ginecológicos.



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
- **EURORDIS** (*Rare Diseases Europe*) organização sem fins lucrativos que reúne mais de 1000 organizações, integra 17 AD portuguesas e a representação nacional na Aliança de AD nacionais é assegurada pela RD-Portugal
- **EATRIS** (*European Research Infrastructure for Translational Medicine*) promotora de investigação translacional (incluindo em DR), representação nacional assegurada pelo INFARMED



III.3.VISÃO PARA 2030

- **A PcDR/Família/Cuidador: TEM ACESSO** a informação sobre as modalidades de investigação nomeadamente básica e clínica; **IDENTIFICA** o CRef ou o CEEdOS especializado na sua DR, integrado em RER/ERN, promotora de investigação; **é INFORMADO** dos projetos de investigação em curso ou programado, através de sites institucionais ou das associações de doentes e **DISCUTE** com o seu médico e a equipa de saúde, as 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 e o CEEdOS ESTIMULA E PROMOVE** as condições de integração dos Centros nas Redes Colaborativas Nacionais e nas RER/ERN 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 PcDR, 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, de educação, da ação social, da 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 de todas as partes interessadas em **PROMOVER, FACILITAR E DIVULGAR** todas as oportunidades e ações.



III.4.RECOMENDAÇÕES

O MINISTÉRIO DA SAÚDE

- **IMPLEMENTA** a revisão da legislação aplicável como a Lei 12/2005 e o Decreto-Lei 131/2014, regime jurídico dos BioBancos

OS MINISTÉRIOS DA SAÚDE E OUTROS EM PARCERIA COM A AICIB, OS CRef e os CEEdOS E AS ASSOCIAÇÕES DE DOENTES

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

OS CRef e os CEEdOS ATRAVÉS DE REDES COLABORATIVAS NACIONAIS, EM PARCERIA COM ACADEMIA, 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 e os 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 CRef, CEoS e ASSOCIAÇÕES DE DOENTES

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

A DE-SNS E AS ULS QUE INTEGRAM CRef e CEoS

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

AS ASSOCIAÇÕES DE DOENTES/PcDR/ FAMÍLIA/CUIDADORES

- **ENVOLVEM-SE 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 IV INFORMAÇÃO E FORMAÇÃO

Informação

Estratégias, iniciativas e instrumentos

Colaboração e Parcerias

Visão para 2030

Recomendações

Formação

Estratégias, iniciativas e instrumentos

Responsabilidades e Parcerias

Visão para 2030

Recomendações



As pessoas com DR 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 para um seguimento adequado e otimizado, com base na evidência científica atualizada.

Os Centros Académicos Clínicos, as Sociedades Científicas, a Academia, as Ordens Profissionais e Associações de Doentes desenvolvem regularmente 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 **Secções** específicas ou **Grupos de Trabalho/ Núcleos de Estudos de Doenças Raras** e as Associações de Doentes colaboram ativamente com o INFARMED, com a AICIB e com outras instituições/empresas que organizam 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.



IV.1. INFORMAÇÃO

IV.1.1. Estratégias, iniciativas e instrumentos

Identificam-se várias estratégias e instrumentos de divulgação de informação sobre DR, de ampla cobertura e capacidade de segmentação do público-alvo.

Os princípios-chave destas estratégias são:

- Resposta às necessidades da PcDR/ Família/Cuidador;
- Envolvimento destes na informação e formação;
- Relação de confiança e continuidade com profissionais e instituições;
- Base de evidência científica e de humanismo nas mensagens veiculadas.

Princípios para uma estratégia de Informação/ Comunicação para a PcDR/ Família/ Cuidador

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



IV.1.1.1. 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;

IV.1.1.2. Informação à PcDR/Família/ Cuidador

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

- **Conferências e Encontros** : centrados na PcDR/família/cuidador, como espaço privilegiado para 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 Rara, a **Linha Rara** e **Fichas Médicas** sobre doenças específicas (Quadro).

EXEMPLOS DE RECURSOS INFORMATIVOS

Manual de Apoio à PcDR (2018)

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

Fichas Informativas

- RARÍSSIMAS sobre 279 DR
- DGS
- ORPHANET
- Folhetos informativos dos Centros de Referência e das Sociedades Científicas

LINHA RARA apoio telefone/email/presencial

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



IV.1.2. 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, Academia 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;
- **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.



IV.1.3.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.



IV.1.4.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 SOCIEDADES CIENTÍFICAS, ASSOCIAÇÕES DE DOENTES e ONGS

- **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

A ACADEMIA, SOCIEDADES CIENTÍFICAS, CENTROS DE INVESTIGAÇÃO E Cref e CEEdOS

- **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



IV.2. 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:

- **PcDR/Família/Cuidador**, na garantia de gestão e autocuidado da doença através de competências para situações comuns ou inesperadas da vida diária;
- **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;
- **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;

- Formação pós graduada e/ou continuada, deve ser organizada:
 - por grupo profissional (médicos, enfermeiros, psicólogos, nutricionistas, farmacêuticos, fisioterapeutas entre outros);
 - de modo transversal e multidisciplinar para as equipas dos CRef ou CEEdOS;
- Os objetivos da formação e treino em Doenças Raras são:
 - Assegurar um diagnóstico eficiente e atempado;
 - Providenciar cuidados de saúde integrados, coordenados e multidisciplinares;
 - Capacitar as PcDR/Famílias/Cuidadores;
 - Capacitar os profissionais de outros setores;
 - Incrementar a inovação, a investigação e o valor social;
- **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*⁶⁹.

⁶⁹. Vytenis Andriukaitis, Comissário Europeu de Saúde e Segurança Alimentar, Porto, Março de 2017

IV.2.1. Estratégias, iniciativas e instrumentos

A enorme diversidade e especificidade das DR exige o envolvimento dos CRef e dos CEEdOS e dos profissionais com experiência efetiva na capacitação e na transmissão do seu conhecimento.

A progressão da DR e não capacitação 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.

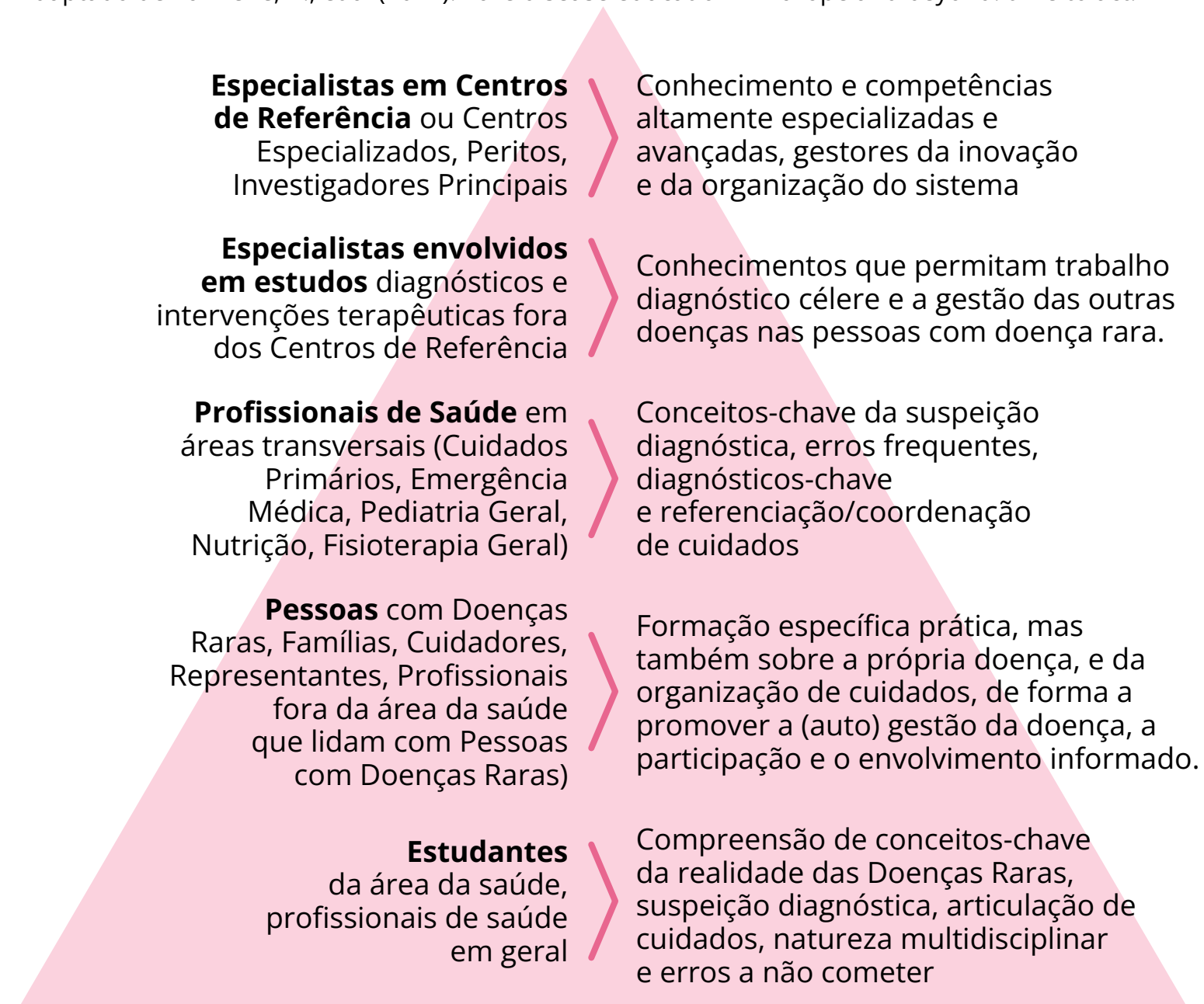
A formação é promotora crítica e rigorosa da inovação e da adoção de boas práticas, baseando-se em evidência sólidas e atualizadas.

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 quadro ao lado, diferencia.

Quadro 7. Pirâmide na educação e formação em doenças raras.

Adaptado de Tumiene, B., et al (2022). Rare disease education in Europe and beyond: time to act.



Fonte: Orphanet Journal of Rare Diseases, 17(1). <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02527-y>



Formação e capacitação para profissionais de saúde e especialistas

Os modelos devem ser 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 às famílias;

Para **Técnicos de Apoio** em serviços de transporte, habitação e trabalho, Sessões de Treino para a garantia de acessibilidade, segurança e conforto da 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.



IV. 2.2. Responsabilidades e Parcerias

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

Parcerias Institucionais, Multidisciplinares e Multisectoriais

É essencial a colaboração entre CRef e CEEdOS para DR, academia, 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

ENTIDADES	FORMAÇÃO PARA OS DIFERENTES GRUPOS					
	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



IV.2.3.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; promovem a formação das PcDR/Famílias/Cuidadores; são 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 PcDR com literacia são *peritos por experiência*;
- As entidades com fortes responsabilidades na formação das DR partilham e colaboram na **gestão de recursos formativos, de gestão técnica, pedagógica e administrativa**.



IV.2.4.RECOMENDAÇÕES

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

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, da 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 SOCIEDADES CIENTÍFICAS, AS ASSOCIAÇÕES DE DOENTES E AS ONGS

- **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.



A ACADEMIA, SOCIEDADES CIENTÍFICAS E OS CRef e CEdOS

- **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 CENTROS 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/Família/ Cuidador

AS ENTIDADES FINANCIADORAS DE PROGRAMAS DE FORMAÇÃO

- **INTEGRAM** o apoio a aspetos estratégicos, de sustentabilidade financeira, de parceria intersectorial, 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.



6 | 25 ACÇÕES PRIORITÁRIAS PARA 2025

OBJETIVOS E MECANISMOS
DE ACOMPANHAMENTO



3 AÇÕES PRÉVIAS

Da Responsabilidade do Ministério da Saúde

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

→ **Apresentação e divulgação
em Fevereiro de 2025**

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

→ **Março de 2025**

Da responsabilidade de outras áreas governativas

3. **Sensibilização e compromisso quanto às respetivas responsabilidades no cumprimento do Plano através dos seus representantes na CIDRa**

→ **Março de 2025**



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. Integra o **Conselho de Jovens**.
- ✓ **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

→ **Até Março de 2025**



25 ACÇÕES PRIORITÁRIAS

A JORNADA DA PcDR/FAMÍLIA/UIDADOR: integração de cuidados (1-7)

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

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

- ✓ Definir procedimentos simples de referenciação para CRef e CEEdOS de pessoas com suspeita de DR, pelos cuidados primários ou hospitalares, de instituições públicas ou privadas

Da responsabilidade do MS, DE-SNS e DGS, por proposta da CIDRa, CRef e CEEdOS e associações de doentes

- ✓ Definir redes nacionais de referenciação para as DR

→ **Até Outubro de 2025**



25 ACÇÕES PRIORITÁRIAS

A JORNADA DA PcDR/FAMÍLIA/UIDADOR: integração de cuidados (1-7)

AÇÃO 2. COORDENAÇÃO ENTRE OS MÚLTIPLOS INTERVENIENTES

Da responsabilidade das equipas multidisciplinares, Academia e Sociedades Científicas e associações de doentes

- ✓ 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
- ✓ Definir o modelo de articulação entre as equipas de diferentes áreas setoriais
- ✓ Identificar, com o acordo da PcDR/Família/Cuidador, o enfermeiro “mediador” 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

→ **Planos elaborados
anualmente**



25 ACÇÕES PRIORITÁRIAS

A JORNADA DA PcDR/FAMÍLIA/UIDADOR: integração de cuidados (1-7)

Ação 3. GARANTIR ACESSO EM TEMPO ÚTIL E COM EQUIDADE A GENÉTICA MÉDICA

Da responsabilidade do MS, DE-SNS, Ordens Profissionais, ULS, equipa multidisciplinar e CIDRa

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

→ **Plano Global em
Dezembro de 2025**



25 ACÇÕES PRIORITÁRIAS

A JORNADA DA PcDR/FAMÍLIA/UIDADOR: integração de cuidados (1-7)

Ação 4. ATUALIZAÇÃO E UTILIZAÇÃO DA CLASSIFICAÇÃO INTERNACIONAL DE FUNCIONALIDADE, INCAPACIDADE E SAÚDE (CIF) e ATESTADO MULTIUSOS

Da responsabilidade da DGS

- ✓ Atualizar a CIF a aplicar na idade pediátrica

→ **Até Abril de 2025**

Da responsabilidade da DGS e do Instituto de Segurança Social

- ✓ Atualizar a CIF a aplicar na idade adulta

→ **Até Abril de 2025**

Da responsabilidade do Médico do CRef ou do CEEdOS

- ✓ Emitir atestado multiusos após avaliação CIF da PcDR pela equipa MD

→ **Até Outubro de 2025**



25 AÇÕES PRIORITÁRIAS

A JORNADA DA PcDR/FAMÍLIA/CUIDADOR: integração de cuidados (1-7)

Ação 5. ASSEGURAR ACESSO EQUITATIVO A INTERVENÇÃO TERAPÊUTICA

5.1 Intervenção terapêutica com medicamentos órfãos

Da Responsabilidade do INFARMED em parceria com a Coordenação Intersectorial para as Doenças Raras e Programa INCLUIR (participação ativa das AD)

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

Da responsabilidade da ACSS e do INFARMED e associações de doentes

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

→ **50% dos medicamentos órfãos em Dezembro de 2025**



25 ACÇÕES PRIORITÁRIAS

A JORNADA DA PcDR/FAMÍLIA/CUIDADOR: integração de cuidados (1-7)

5.2 Intervenções Terapêuticas Não Medicamentosas

Da responsabilidade da ULS que integra o CRef e o CEEdOS

- ✓ 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 nos serviços públicos, possa ser assegurada no setor social ou privado

→ **Até Dezembro 2025**

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

→ **Até Outubro 2025**



25 ACÇÕES PRIORITÁRIAS

A JORNADA DA PcDR/FAMÍLIA/UIDADOR: integração de cuidados (1-7)

AÇÃO 6. MELHORIA DO ACESSO A TELEMEDICINA

Da responsabilidade dos CRef e CEdOS assim como CAfil e CProx, 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

→ **Até Outubro de 2025**



25 ACÇÕES PRIORITÁRIAS

A JORNADA DA PcDR/FAMÍLIA/UIDADOR: integração de cuidados (1-7)

AÇÃO 7. TRANSIÇÃO PARA OS CUIDADOS DE ADULTO

Da responsabilidade das equipas multidisciplinares dos CRef e CEOS, 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

→ **Guidelines em
Julho de 2025**



25 AÇÕES PRIORITÁRIAS

PILAR I

CENTROS DE REFERÊNCIA E OUTROS CENTROS DE CUIDADOS (8-12)

AÇÃO 8. APROVAÇÃO DOS CENTROS CRef e CEEdOS 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 (CEEdOS)
- ✓ Reconhecer: de Centro de Responsabilidade Integrada após estudo custo-benefício
 - Como CRef 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 os Serviços aprovados e integrados em Redes Europeias de Referência para Doenças Raras, auditados e aprovados nos 5 anos anteriores

→ **Maio de 2025**



25 ACÇÕES PRIORITÁRIAS

PILAR I

CENTROS DE REFERÊNCIA E OUTROS CENTROS DE CUIDADOS (8-12)

AÇÃO 9. CRIAÇÃO DE REDES COLABORATIVAS NACIONAIS POR PATOLOGIA/ ORGÃO/ SISTEMA

Da responsabilidade da Coordenação Intersectorial para as DR, com envolvimento dos CRef e dos CEEdOS e em parceria com CAfil e CProx, Laboratórios Especializados, Centros de Investigação, Academia, Sociedades Científicas, Associações de Doentes e outras partes interessadas

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

→ **100% dos CRef e 50% dos CEEdOS organizados em Rede Colaborativa em Dezembro de 2025**



25 AÇÕES PRIORITÁRIAS

PILAR I

CENTROS DE REFERÊNCIA E OUTROS CENTROS DE CUIDADOS (8-12)

AÇÃO 10. CRIAÇÃO DE EQUIPAS DE REFERÊNCIA EM CENTROS AFILIADOS e DE PROXIMIDADE

Da responsabilidade dos CRef e dos CEdOS

- ✓ 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 PcDR/Família/Cuidador

→ **30% das equipas de referência estão operacionais em Dezembro de 2025**



25 ACÇÕES PRIORITÁRIAS

PILAR I

CENTROS DE REFERÊNCIA E OUTROS CENTROS DE CUIDADOS (8-12)

AÇÃO 11. GESTÃO DOS CRef e CE DOS: ORGANIZAÇÃO, RECURSOS HUMANOS E FINANCIAMENTO

Da responsabilidade do Conselho de Administração da ULS que integra o CRef e/ou o CE DOS e por proposta destes, de acordo com a Portaria 194/2014 (e atualizações) e, com base nas orientações da DE-SNS e ACSS.

- ✓ O Coordenador do CRef ou do CE DOS com o envolvimento da equipa multidisciplinar elabora o plano de ação para o ano seguinte, incluindo 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 ou do CE DOS 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

→ **Até Agosto de cada ano para o ano seguinte**



25 ACÇÕES PRIORITÁRIAS

PILAR I

CENTROS DE REFERÊNCIA E OUTROS CENTROS DE CUIDADOS (8-12)

AÇÃO 12. GESTÃO DE SITUAÇÕES DE SUSPEITA DE DOENÇA RARA SEM DIAGNÓSTICO

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

- ✓ Criar consulta de Pediatria e de Medicina Interna para suspeita de DR sem diagnóstico e com clínica inespecífica, assegurando apoio de Genética Médica

Da responsabilidade do CRef e/ou CEdOS, por proposta da equipa:

- ✓ Viabilizar uma consulta multidisciplinar de Impasse Diagnóstico para a Pessoa com suspeita de DR ainda não confirmada mas já orientada para centro especializado

→ **Até Março de 2025**



25 AÇÕES PRIORITÁRIAS

PILAR II REGISTO, CODIFICAÇÃO E CARTÃO DA PcDR (13-15)

AÇÃO 13. IMPLEMENTAÇÃO DO REGISTO SAÚDE ELECTRÓNICO ÚNICO (RSEu)

Da responsabilidade da SPMS

- ✓ Criar capacidade
 - de registo de informação de PcDR, no S3 – Sistema de Cuidados de Saúde
 - de acesso e partilha de informação relativa ao Cartão Digital de PcDR 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 DR
- ✓ Facilitar o acesso ao RSEu através de entradas do Portal do SNS ou outras aplicações específicas
- ✓ Possibilitar a transferência de dados das plataformas atualmente existentes

→ **Novembro de 2025**



25 AÇÕES PRIORITÁRIAS

PILAR II REGISTO, CODIFICAÇÃO E CARTÃO DA PcDR (13-15)

AÇÃO 14. CAPACITAÇÃO DOS PROFISSIONAIS DE SAÚDE E GESTORES DE DADOS PARA GARANTIR A QUALIDADE E SEGURANÇA DOS REGISTOS

Da responsabilidade das ULS que integram CRef ou CEEdOS

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

→ **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 e dos CEEdOS

→ **1 curso anual em presença e/ou on line**



25 ACÇÕES PRIORITÁRIAS

PILAR II REGISTO, CODIFICAÇÃO E CARTÃO DA PcDR (13-15)

AÇÃO 15. OTIMIZAÇÃO DA ATRIBUIÇÃO DE CARTÃO DIGITAL DE PcDR

15.1. 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 representante legal: i) ao próprio/família/cuidador em qualquer dos canais do Portal do SNS; ii) ao CODU; iii) a médicos de outras instituições de saúde; iv) a profissionais de educação ou outros

→ **Maio de 2025**

15.2. Da responsabilidade da DGS

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

→ **Até Outubro de 2025**



25 AÇÕES PRIORITÁRIAS

PILAR II REGISTO, CODIFICAÇÃO E CARTÃO DA PcDR (13-15)

AÇÃO 15. OTIMIZAÇÃO DA ATRIBUIÇÃO DE CARTÃO DIGITAL DE PcDR

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

- ✓ Informar adequadamente a PcDR/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, com o consentimento da PcDR ou do seu representante legal
- ✓ Informa a PcDR/Família/Cuidador sobre a Associação de Doentes específica e/ou sobre as Federações de associações de doentes

→ **O número de cartões emitidos em Dezembro de 2025 duplica relativamente ao ano anterior**



25 AÇÕES PRIORITÁRIAS

PILAR III 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

→ **Reunião em Junho de 2025 e agenda divulgada em Novembro 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 projetos de investigação de diferentes iniciativas

→ **Junho de 2025, com atualização regular**



25 AÇÕES PRIORITÁRIAS

PILAR III INVESTIGAÇÃO E INOVAÇÃO (16-18)

AÇÃO 18. MAPEAMENTO ATUALIZADO DE INFRAESTRUTURAS DE INVESTIGAÇÃO E INOVAÇÃO

Responsabilidade da FCT, AICIB, Academia 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.
- ✓ Repositório de publicações científicas nacionais sobre doenças raras

→ **Dezembro de 2025
e atualizações anuais**



25 ACÇÕES PRIORITÁRIAS

PILAR IV 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 outras áreas governamentais, 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

→ **Até Junho 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

→ **Até Dezembro de 2025**



25 ACÇÕES PRIORITÁRIAS

PILAR IV INFORMAÇÃO E FORMAÇÃO (19-23)

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

Da responsabilidade da CIDRa em parceria com as 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

→ **Regulamento da candidatura divulgado em Outubro de 2025**



25 AÇÕES PRIORITÁRIAS

PILAR IV INFORMAÇÃO E FORMAÇÃO (19-23)

AÇÃO 22. CRIAÇÃO DE RECURSOS 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

→ **Dezembro de 2025**

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

Da responsabilidade de CRef e CEEdOS, estruturas técnicas do MS, MECI, MTSSS, 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 multisectorialidade

→ **Dezembro de 2025**



25 ACÇÕES PRIORITÁRIAS

OUTRAS ACÇÕES

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

→ **Anual, Fevereiro de cada ano**

AÇÃO 25. FÓRUM ANUAL DAS DOENÇAS RARAS

Da responsabilidade de CRef e CEEdOS, estruturas técnicas do MS, MECI, MTSSS, Academia, Sociedades Científicas, Associações de Doentes e outras em Redes Colaborativas

- ✓ 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

→ **Anual, Fevereiro de cada ano**