

PLANO ANUAL 2018

ESTRATÉGIA INTEGRADA PARA AS DOENÇAS RARAS 2015-2020

Plano Anual 2018
Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020



FICHA TÉCNICA

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

TÍTULO

Plano Anual 2018

Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020

Lisboa: Direção-Geral da Saúde (2018).

EDITOR

Direção-Geral da Saúde

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

Alameda D. Afonso Henriques, 45 1049-005 Lisboa

Tel.: 218 430 500

Fax: 218 430 530

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

www.dgs.pt

Autores

J. Alexandre Diniz, Departamento da Qualidade na Saúde

Anabela Coelho, Departamento da Qualidade na Saúde

Carla Pereira, Departamento da Qualidade na Saúde

João Lavinha, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge;

Claudia Furtado, Infarmed, IP

Claudia Santos, Infarmed, IP

Alexandra Crespo, Ministério Educação

Gloria Pargana, Instituto da Segurança Social, IP

Maria Gabriela Teixeira, Instituto da Segurança Social, IP

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

Adalberto Fernandes, Instituto Nacional de Reabilitação

Lisboa, março 2018



Plano Anual 2018

Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020

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

A abordagem das doenças raras constitui, em si mesma, um desafio social e económico, assim, a Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020 visa garantir que, de forma interministerial, intersectorial, interinstitucional e integrada, sejam reequacionadas as prioridades na abordagem global das doenças raras, reunindo os contributos, as competências e recursos de todos os sectores relevantes, de forma a estimular, ainda que de forma progressiva, uma mudança real nas condições complexas das pessoas que sofrem destas doenças, como previsto no Despacho n.º 2129-B/2015 de 27 de fevereiro.

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

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

No âmbito das competências atribuídas a esta Comissão Interministerial apresenta-se a proposta do plano anual 2018. A apresentação das ações desenvolvidas segue a sequência das prioridades estratégicas consignadas na mencionada Estratégia.

Prioridades estratégicas	Atividades previstas para 2018	Entidade Responsável
1. Coordenação dos cuidados	<p>Identificação das respostas locais e regionais para apoio a pessoas com doença rara</p> <p>Publicação e atualização do Manual de Apoio à Pessoa com Doença Rara</p>	<p>Direção Geral da Saúde (DGS) INFARMED Administração Central do Sistema de Saúde (ACSS) Instituto nacional de Reabilitação (INR) Instituto da Segurança Social (ISS) Direção Geral da Educação (DGE) Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge (INSA) Fundação da Ciência e Tecnologia (FCT)</p>
2. Acesso ao diagnóstico precoce	<p>Transferência da tecnologia de sequenciação de próxima geração (NGS) para o diagnóstico de doenças raras sem causa conhecida, reduzindo o tempo até ao diagnóstico etiológico</p>	<p>INSA</p>
3. Acesso ao tratamento	<p>Aplicação do questionário para mapeamento nacional das respostas de saúde dirigidas à pessoa com doença rara</p>	<p>DGS; INFARMED; ACSS; INSA</p>
4. Informação clínica e epidemiológica	<p>Atualização do portal da Orphanet</p> <p>Documento de reflexão sobre as variáveis a considerar num registo nacional de doença rara</p>	<p>DGS</p> <p>INSA; DGS; INFARMED; ACSS</p>
5. Investigação	<p>Desenho de agenda de Investigação, Desenvolvimento & Inovação em Doenças Raras</p>	<p>FCT; INSA</p>



	Levantamento dos projetos de investigação em desenvolvimento nos Centros de Referência para Doenças Raras	INSA; DGS; INFARMED
6. Inclusão social e cidadania	Ações de Formação para professores sobre o Referencial de Educação na área da Saúde	DGE
	Ações de Formação para professores - Para o desenvolvimento de uma Escola Inclusiva	
	Promoção de debates nas escolas, com os alunos sobre o desenvolvimento de competências de responsabilidade, cidadania e participação	
	Divulgação do Manual na página do ISS, IP e junto de todos os serviços de Atendimento da Segurança Social, e respostas sociais que prestam apoio às pessoas com doença rara	ISS



Alameda D. Afonso Henriques, 45
1049-005 Lisboa – Portugal
Tel.: +351 218 430 500
Fax: +351 218 430 530
E-mail: geral@dgs.min-saude.pt

www.dgs.pt