

Relatório de Atividades da ORPHANET-Portugal

2009-2012

ORPHANET-Portugal:

Jorge Sequeiros (coordenador nacional)

Jorge Pinto Basto (project manager)

Sandra Peixoto (information scientist)

26 abril 2012

A ORPHANET está activa em Portugal desde 2003, e sediada no CGPP-IBMC (Centro de Genética Preditiva e Preventiva do Instituto de Biologia Molecular e Celular), desde 2009.

A equipa é constituída por Jorge Sequeiros (coordenador nacional do projeto), Jorge Pinto Basto (gestor do projeto) e Sandra Peixoto (gestora de informação). A equipa da ORPHANET-Portugal é por sua vez tecnicamente assessorada pela equipa central, em Paris. Em Fevereiro de 2010, a ORPHANET-PT foi oficialmente reconhecida pelo Ministério da Saúde, como a fonte de informação de referência no âmbito das doenças raras e medicamentos órfãos em Portugal.

O portal da ORPHANET está disponível em seis línguas, tendo cerca de 20 mil visitas diárias, provenientes de 200 países, em todos os continentes.

Atualmente, encontra-se já disponível em Português todo o conteúdo do *site* internacional (<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=PT>). Trata-se de um recurso importante também para as comunidades portuguesas espalhadas pelo mundo (cerca de 240 milhões de falantes de português) e para todos os países em que o português é a língua oficial.

Foi também criado o 'website' da ORPHANET-Portugal (<http://www.orpha.net/national/PT-PT>), bem como uma página no *Facebook* (<http://pt-pt.facebook.com/pages/A-Orphanet-em-portugu%C3%AAs/171159982937362>).

A ORPHANET-Portugal recolhe ainda informação sobre as atividades a decorrer no âmbito das doenças raras e medicamentos órfãos, nomeadamente: consultas especializadas, testes de diagnóstico, projetos de investigação, ensaios clínicos, associações de doentes, registos de doentes, base de dados de mutações e redes (tabela 1).

Atividades	fev. 2012
Profissionais (médicos e investigadores)	599
Consultas	122
Laboratórios (clínicos e de investigação)	84
Testes de diagnóstico	634
Associações de doentes e grupos de apoio	70
Projetos de investigação	151
Ensaio clínicos	24
Biobancos e registos de doentes	21

Tabela 1 – Actividades a decorrer em Portugal sobre doenças raras e medicamentos órfãos.

Membro	Especialidade
Isabel Alonso	Genética molecular
Sílvia Álvares	Cardiologia
Luís Avô	Medicina interna
Clara Barbot	Neuropediatria
Luís Borges	Psiquiatria
Otília Brandão	Fetopatologia
Teresa Coelho	Doenças neuromusculares
Luísa Diogo	Doenças metabólicas
Luísa Lobato	Nefrologia
Marina Magalhães	Neurologia
Isabel Marques Carreira	Citogenética
Luís Nunes	Pediatria
Guiomar Oliveira	Pediatria do neurodesenvolvimento
Helena Pessegueiro Miranda	Hepatologia
Carla Pinto Moura	ORL
Graça Porto	Hematologia
Helena Ramos	Endocrinologia
Clara Sá Miranda	Bioquímica genética
Heloísa Santos	Displasias esqueléticas
Jorge Saraiva	Dismorfologia
Rui Sarmiento e Castro	Doenças infecciosas
Manuela Selores	Dermatologia
Eduardo Silva	Oftalmologia
Manuel Teixeira	Oncologia
Carlos Vasconcelos	Imunologia
João Carlos Winck	Pneumologia

Tabela 2 – Constituição do conselho científico da ORPHANET-Portugal.

Em Junho de 2010, foi constituído o conselho científico da ORPHANET-Portugal (tabela 2). O painel de especialistas que o integra tem como missão ajudar na identificação de novas atividades, validar dados e apoiar o coordenador nacional sempre que necessário. A sua primeira reunião decorreu a 20 de abril de 2012, onde foi também feita a eleição da sua Presidente, a neurologista Dr^a Teresa Coelho.

Desde a sua criação, a ORPHANET-PT tem vindo a elaborar parcerias não-financeiras com entidades chave que ajudarão na validação da informação sobre os recursos disponíveis em Portugal (tabela 3). Estão ainda a decorrer contactos com outras entidades, como a Ordem dos Médicos, a FEDRA, CEIC e FCG. Até ao momento não existem parceiros financeiros.

Entidade	Âmbito da parceria
	<p>O CGPP – Centro de Genética Preditiva e Preventiva é uma iniciativa clínica do IBMC – Instituto de Biologia Molecular e Celular. Serve de sede e apoio à ORPHANET-Portugal.</p> <p>O IBMC – Instituto de Biologia Molecular e Celular é uma instituição de investigação, em interface com a Universidade do Porto, e um dos primeiros Laboratórios Associados em Portugal. É gerido por uma associação privada sem fins lucrativos e foi declarado como de “utilidade pública”. A parceria com a ORPHANET-Portugal traduz-se no apoio logístico e no pagamento de parte dos salários da equipa (JPB e SP), desde 2009.</p> <p>O ICBAS – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar é uma instituição de ensino superior da Universidade do Porto. É parceiro da ORPHANET desde 2009, e responsável pelo salário do coordenador (JS), professor catedrático daquela instituição.</p>
	<p>O Ministério da Saúde reconheceu oficialmente a ORPHANET-Portugal como a fonte de informação de referência para as doenças raras e os medicamentos órfãos em Portugal.</p> <p>A Direcção Geral de Saúde associou-se ao IBMC para a Joint Action da CE “Rare Disease Portal”, instrumento que será fundamental para o Plano Nacional das Doenças Raras.</p>
	<p>O INFARMED colabora na atualização e validação da lista de medicamentos órfãos aprovados e comercializados em Portugal.</p>
	<p>A Administração Central do Sistema de Saúde aceitou fazer uma parceria com a ORPHANET-Portugal, como fonte de informação de referência sobre as unidades do sistema de saúde nas doenças raras em Portugal.</p>
	<p>O Centro de Estudos Sociais (CES), da Fca. Economia da Univ. Coimbra, colabora na atualização e validação das associações de doentes portuguesas.</p>
	<p>O Núcleo de Estudo das Doenças Raras (NEDR) da Sociedade Portuguesa de Medicina Interna colabora na atualização e validação das atividades no âmbito das doenças raras a decorrer em Portugal.</p>
	<p>A Aliança Portuguesa de Associações das Doenças Raras colabora em na atualização e validação das associações de doenças raras em Portugal e em atividades conjuntas com a ORPHANET-Portugal.</p>
	<p>A Fundação para a Ciência e Tecnologia colabora na atualização da informação sobre projetos de investigação e ensaios clínicos a decorrer no campo das doenças raras e/ou medicamentos órfãos.</p>
	<p>A Sociedade Portuguesa de Genética Humana colabora no fornecimento e validação dados relativos a profissionais, consultas de aconselhamento genético, laboratórios clínicos e testes de diagnóstico.</p>

Tabela 3 – Lista de parceiros não financeiros da ORPHANET-Portugal.

Em Outubro de 2011, e após candidatura ao financiamento aos programas de apoio financeiro da Direção-Geral da Saúde, foi obtido financiamento do projecto “Obtenção e divulgação de informação sobre as doenças raras em Portugal e em português – contributo da Orphanet-PT para o PNDR (InfoRARAS-PT)”.

Nos últimos 3 anos, a actual equipa tem-se empenhado na divulgação dos serviços da ORPHANET, quer através da organização de eventos, quer através da realização de comunicações orais e/ou em forma de *poster* em diversos encontros científicos:

1. Eventos organizados:

- “Raros mas Iguais”. Porto, 26 fevereiro 2011 (*comemoração do Dia das Doenças Raras 2011, em parceria com a Aliança das Associações das Doenças Raras*).
- “Raros mas a União Faz a Força”. Porto, 29 fevereiro 2012 (*comemoração do Dia das Doenças Raras 2012, em parceria com a Aliança das Associações das Doenças Raras*).
- “1^{as} Jornadas da Orphanet-Portugal sobre Doenças Raras e Medicamentos Órfãos e Regulação de Testes Genéticos”. Porto, 20 abril 2012 (*no âmbito da celebração do DNA Day 2012*).

2. Comunicações em eventos científicos:

- Sequeiros J, Peixoto S, Pinto-Basto J (2012). “ORPHANET: portal de doenças raras e medicamentos órfãos”. Conferência “Raros ... mas a união faz a força!”. Porto, 29 de Fevereiro 2012 (comunicação oral)
- Peixoto S, Pinto-Basto J, Sequeiros J (2011). “ORPHANET-PT: The reference portal for rare diseases and orphan drugs in Portugal”. 15^a Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Lisboa, 10-12 novembro 2011 (comunicação oral seleccionada)
- Peixoto S (2011). “ORPHANET: The portal for rare diseases and orphan drugs in Europe”. Curso de pós-graduação “Mental Retardation: from clinic to gene and back”. Braga, 4 julho 2011 (comunicação oral a convite)
- Peixoto S, Pinto-Basto J, Sequeiros J. “ORPHANET-PT: o portal de referência para as doenças raras e os medicamentos órfãos em Portugal e em português”. 2^o Simpósio do Núcleo de Estudos de Doenças Raras da Sociedade Portuguesa de Medicina Interna. Tomar, 11-12 março 2011 (comunicação oral seleccionada)

- Peixoto S, Pinto-Basto J, Sequeiros J. “R&D of rare disorders in Portugal: an overview based on data from the ORPHANET database”. XII Meeting of the Portuguese Society for Neurosciences. Lisboa, 26-28 de Maio de 2011 (poster)
- Peixoto S, Pinto-Basto J, Sequeiros J. “R&D of rare oncologic disorders in Portugal: an overview based on data from the ORPHANET database”. XX Porto Cancer Meeting (poster)
- Peixoto S, Pinto-Basto J, Sequeiros J. “ORPHANET-PT – the reference database for rare diseases and orphan drugs in Portugal”. 14ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Coimbra, 18-20 novembro 2010 (poster)
- Peixoto S, Pinto-Basto J, Sequeiros J. “ORPHANET in Portugal – the online database for rare diseases and orphan drugs”. 13ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Porto, 19-21 novembro de 2009 (poster)

3. Outras participações

- Encontro/conferência da Associação Portuguesa dos Doentes de Huntington, Porto, 6 fevereiro 2010.
- Dia de Luta Nacional Contra a Paramiloidose, 16 junho 2011.
- “Os Doentes em Primeiro Lugar”. Porto, 26 janeiro 2011.
- “Hemocromatose, uma questão de saúde pública”, Porto, 7 junho 2011.