



Aliança

Portuguesa de Associações
das Doenças Raras

Doenças Raras Portugal

- [Video DDR2018](#)

No máximo 1 em cada 2000 pessoas



Mais de 6000 doenças raras

Pseudoxantoma Elástico

AOA1

Síndrome de Ehlers Danlos

Doença de Machado-Joseph

Anemia de células falciformes

Atrofias Musculares espinais

Cardiomiopatias hereditárias

Telangectasia Hemorrágica Hereditária

Miopatia de Myoshi

Síndrome de Schwartz-Jampel

Púrpura Trombocitopnica Idiopática

Síndrome de Bernard-Soulier

Hipertensão pulmonar

Miopatia com corpos de inclusão

Défice primário da merosina

Ataxia de Freideich Hemofilia

Défices de carnitina

Hipertermias malignas

Fibrodisplasia ossificante progressiva

Distrofia de Becker

Distrofia das cinturas

AOA2

Drepanocitose

Emery-Dreifuss

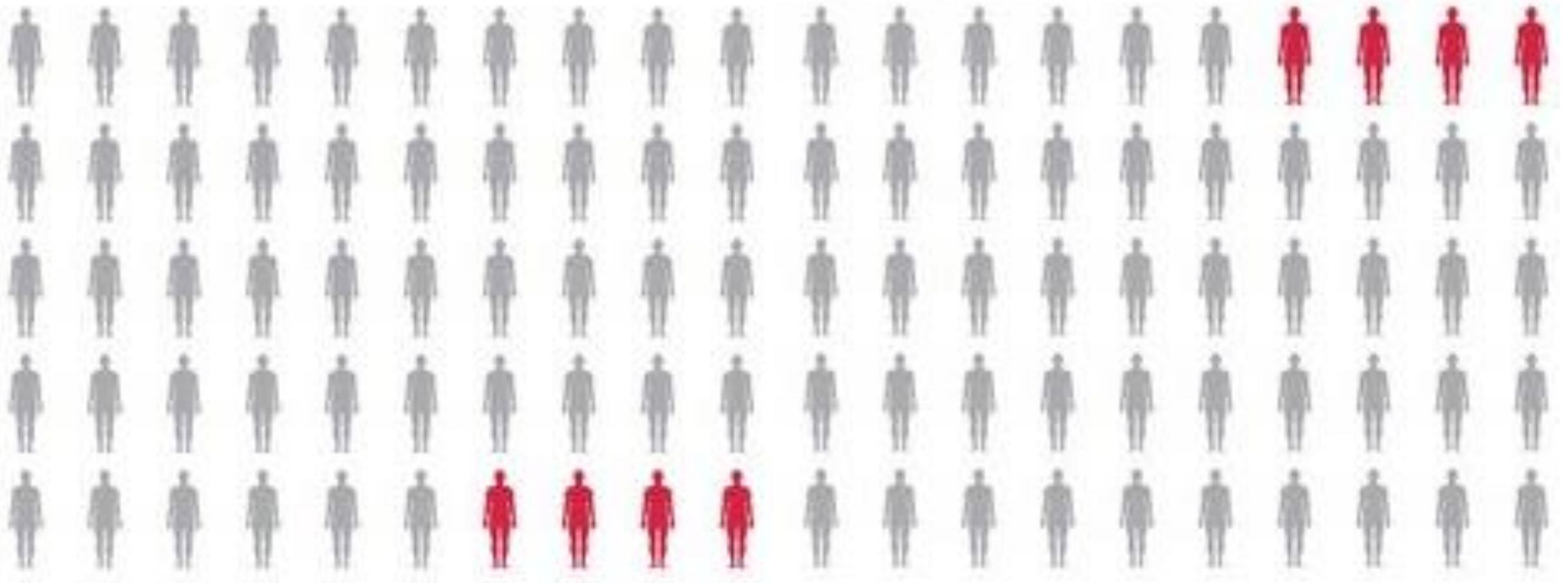
Distrofia de Duchenne

Miastenia Gravis

Doença de von Willebrand

Síndrome Fukuyama

6 a 8% da população tem uma doença rara



300 milhões em todo o mundo

600 mil pessoas em Portugal

Agenda

- Doenças raras
- EIDR
- Investigação
- Centros de Referência e Redes Europeias de Referência
- Prestação de cuidados fora do SNS
- Dificuldades dos doentes (pelas associações)
- Associações e Aliança
- Conferência Nacional EUROPLAN
- Medidas
- Show your rare, show you care – sinais de esperança

As doenças raras

- 80% de origem genética
- São, na sua maioria, graves, crónicas e debilitantes
- Diagnóstico difícil e muitas vezes tardio
- A informação existente é escassa
- A evolução é imprevisível
- Grande impacto do ponto de vista social para o doente e a sua família
- **Não têm cura**
- Algumas têm tratamento -> medicamentos órfãos  Retorno do investimento

Estratégia Integrada para as Doenças Raras

- 2015-2018
 - recomendações gerais quanto a infraestruturas de ID&I,
 - Identificação de lacunas de conhecimento (no diagnóstico, prognóstico, intervenções médicas inovadoras)
 - Identificação da necessidade de inovação social (modelos, barreiras, educação/proteção social)
- No entanto, continuam a faltar recursos para levar à prática as medidas recomendadas

Estratégia Integrada para as Doenças Raras

- Diversos Ministérios -> risco de falta de coordenação
- Comissão da Estratégia
 - não estão representados os doentes (através da suas associações)
 - profissionais de saúde enquanto tais (não há, por exemplo, médicos geneticistas envolvidos na Comissão)

Os doentes na estratégia

- Investigação
 - Promover a participação dos doentes em todas as fases do processo de investigação, através de sensibilização e disponibilização de informação correta, adequada e esclarecedora, cumprindo a lei e respeitando a sua dignidade.
- Inclusão social e cidadania
 - Incentivar a colaboração ativa das associações de doentes com doenças raras na definição de respostas integradas e na sua concretização.

Investigação

- Registos e bases de dados são fundamentais para todas as DR
 - aumento do seu conhecimento epidemiológico
 - planificação de cuidados
 - maior Investigação
 - ensaios clínicos
- Tempo meios e fundos são essenciais
 - clínicos e outros profissionais de saúde, já de si sobrecarregados com tarefas clínicas e administrativas, não fazem (mais) investigação por pressão laboral e falta de tempo, de meios e fundos (nomeadamente falta de estruturas de apoio) e por não sentirem ser valorizada a sua atividade de investigação pelas chefias

Centros de Referência (CR)

- Reconhecimento oficial (6 doenças/grupos de doenças)
- > visibilidade, > procura, + doentes, + obrigações, + necessidades
- continuam a faltar
 - recursos humanos e outros,
 - financiamento específico,
 - reconhecimento da sua atividade por algumas instituições
- Universidades e Centros de Investigação não elegíveis para reconhecimento de CR

Redes Europeias de Referência (ERN)

- 24 ERN para DR
- Acesso às ERN limitado aos CR reconhecidos oficialmente
- em Portugal, apenas 5 doenças (ou grupos de doenças) estão ligadas a ERN
- Não há aí Universidades nem Centros de Investigação

Prestação de cuidados fora do SNS

- grupos de investigação em Universidades e Centros e Investigação do MCTES desenvolveram e prestam cuidados de saúde
 - laboratoriais
 - clínicos,
 - em áreas em que o SNS não tem capacidade de resposta
- Serviços de Medicina Física e de Reabilitação por convencionados

Prestação de cuidados fora do SNS

- grupos de investigação em Universidades e Centros e Investigação do MCTES desenvolveram e prestam cuidados de saúde
 - laboratoriais
 - clínicos,
 - em áreas em que o SNS não tem capacidade de resposta
- Serviços de Medicina Física e de Reabilitação por convencionados

Dificuldades dos doentes (pelas Associações)

- Diagnóstico demorados, difíceis
- Informação incompleta, pouco clara
- Acesso a cuidados integrados – equipas multidisciplinares
- Inexistência tabelas (de incapacidades) para equidade em função de doença rara/estadio da mesma
- Acesso a todas as consultas/tratamentos necessários (especialidade, número e agenda)
- Vida independente / condições para cuidadores
- Acesso e utilização cartão DR
- Acompanhamento transição idade pediátrica para vida adulta

Dificuldades dos doentes (pelas Associações)

- Acesso a ajudas técnicas
- Acessibilidade limitada (transporte, proximidade dos centros)
- Falta de financiamento
- Não reconhecimento do seu papel potenciador nos cuidados saúde
- Envolvimento insuficiente da comunidade científica
- Insuficiente articulação entre a MGF e a Genética Médica
- Longo tempo espera para consultas de Genética no SNS e a resposta insuficiente da Medicina Reprodutiva no SNS

Associações de doentes

- Especificidade de cada doença / grupo de doenças



muitas das dificuldades dos doentes são comuns

- Estrutura agregadora → representar as associações e as doenças raras de forma transversal junto das entidades decisoras em Portugal e na Europa

Aliança

- Representação junto das entidades decisoras em Portugal e na Europa
- Sensibilizar, alertar, consciencializar a população em geral
- Defender as necessidades de quem vive com uma doença rara
- Promover intercâmbio de informações e experiências entre doentes, e entre doentes e restantes intervenientes das doenças raras
- Disseminar bons exemplos

Aliança

- Aliança -> única aliança nacional reconhecida pela EURORDIS
- 2 entidades agregadoras de associações em PT (Aliança e Fedra)



debate

- necessidade de haver uma única entidade representando todos os doentes com DR em Portugal
- comissão *ad hoc* – representantes das associações presentes (inscritas na Aliança, na FEDRA ou incluídas em nenhuma)
- organização de reunião deliberativa quanto ao modelo a adotar

Conclusões Conferência Nacional EUROPLAN (AR, 2015)

- Os **doentes** devem estar sempre no **centro da decisão**, sendo sempre ouvidos, representados e **incluídos** a todos os níveis, no **desenvolvimento de políticas, programas de investigação e protocolos para doenças raras específicas**
- É essencial a **criação de centros de referência** específicos para (todas) as doenças raras
 - melhorar o diagnóstico dos doentes
 - permitir o seu acompanhamento
 - investigação em doenças raras
 - inclusão de Portugal na rede Europeia
- A **atribuição de fundos para a implementação de um plano/estratégia para as doenças raras é essencial** para que este possa funcionar

Medidas

- **Para proteger e empoderar os doentes e famílias:**
 - Considerar os doentes como verdadeiros *participantes* e não meros *sujeitos* ou mesmo *objetos* da investigação
 - Promover um **maior envolvimento dos doentes na definição de políticas de saúde e tomada de decisões relacionadas com DR**
 - A **justiça social e equidade no acesso a tratamentos** (incl. medicamentos órfãos) devem ser reconhecidos como valores éticos fundamentais e um direito de todos os doentes
 - Os aspetos éticos dos registos de DR devem ser preservados, através da sua revisão por Comissões de Ética, pelo consentimento informado e a **preservação da privacidade de doentes e familiares e a confidencialidade dos dados** (pessoais, familiares, clínicos e genéticos)

Medidas

- **Para fomentar a Investigação em DR:**
 - Valorização da investigação por clínicos e outros profissionais de saúde, através de reconhecimento pelas instituições do SNS e de incentivos tais como flexibilização de horários, progressão na carreira e outros
 - Conceber (de forma participada) e aprovar uma Agenda de ID&I, a ser financiada no âmbito da Estratégia Integrada para as Doenças Raras (2015-2020) ou endereçada às agências de financiamento público de C&T
 - Assegurar a continuidade e mútuo reforço entre ID&I e prestação de cuidados de saúde, educação e proteção social: uma componente de investigação deve ser incorporada (com tempo dedicado) no acompanhamento de rotina das pessoas com DR
 - Simplificar procedimentos do Código da Contratação Pública para aquisição de bens e serviços e recrutamento de RH, no âmbito de projetos de ID&I com financiamento público

Medidas

- **Para melhorar os cuidados de saúde em DR:**
 - **Integração da Genética Médica** em programas de pré e pós-graduação
 - Novo modelo de referenciação para Genética Médica, que aproveite as valências clínicas existentes em Universidades e Centros Investigação, colocando-os em rede e como parte do sistema de referenciação do SNS
 - **Reconhecimento em Portugal da profissão de aconselhador genético** (já reconhecida na UE), contribuindo para diminuir tempos de espera em consultas de Aconselhamento Genético nos serviços de Genética Médica
 - **Agilizar o reconhecimento de CR para todas as doenças/grupos de doenças** e aí incluir Universidades e Centros de Investigação

Medidas

- **Para melhorar o diálogo e a capacitação de doentes e associações:**
 - Participação das associações na investigação
 - Formação de investigadores e clínicos pelas associações de DR
 - Formação dos doentes e associações, aproveitando estruturas existentes no SNS (incl. CR) e nas Universidades e Centros de Investigação
 - Incentivos (financiamento e outros) para viabilizar estas medidas
 - **Reconhecimento e aceitação pelas instituições políticas nacionais do conceito de *democracia sanitária***, com promoção da participação ativa dos doentes e suas associações na definição de políticas de saúde

Show your
rare
Show you
care



RAREDISEASEDAY.ORG





**Exposição patente no Hall do Edifício Novo
até 16 de março
Visite e deixe a sua mensagem de esperança!**

expression of hope

É a esperança que serve de guia para o Expressions of Hope, uma iniciativa que tem como objetivo sensibilizar para as Doenças Lisosomais de Sobrecarga (DLS). Através da arte, uma linguagem universal que comunica o que por vezes nem as palavras conseguem, o desafio foi lançado e aceite por aqueles que, afetados por estas doenças genéticas raras, criaram uma obra de arte original que reflete como se vive com uma DLS. Com o apoio de Associações de doentes de todo o mundo, esta iniciativa criada em 2006, apresenta agora a sua terceira edição, onde 25 artistas partilham as suas histórias, incertezas, dificuldades e sobretudo a esperança. Bem-vindos ao Expresson of Hope III.

©2015 Ganczyna, a Sanofi company
Todos os direitos reservados. 0206.XL.SD.15.04.1008

expression of hope

A global program of awareness and inspiration featuring works of art by the lysosomal storage disorder community

SAP15A-18.02.0110

Rede Europeia de Deputados pelas DR



Parliamentary Advocates for Rare Diseases

A Network of European and national members
of parliament advocating to improve the lives of
people living with a rare disease

Obrigada!

Marta Jacinto

presidente.aliancadoencasraras@gmail.com



Aliança

Portuguesa de Associações
das Doenças Raras

Doenças Raras Portugal