

Direcção-Geral da Saúde  
[www.dgs.pt](http://www.dgs.pt)



Ministério da Saúde

## PROGRAMA NACIONAL para DOENÇAS RARAS (PNDR)

Direcção-Geral da Saúde

Grupo de Trabalho sobre Doenças Raras

Julho de 2008

## I - INTRODUÇÃO

Na União Europeia, consideram-se doenças raras, por vezes também chamadas doenças órfãs, aquelas que têm uma prevalência inferior a 5 em 10 000 pessoas (Decisão 1295/1999/CE do Parlamento Europeu e do Conselho de 29-04-1999), considerando o total da população da União. Esta definição da EU, diferente da utilizada nos EUA e noutros países, é adoptada para este programa.

A definição de doença rara é assim estabelecida pelo critério prevalência da doença. Na avaliação das doenças oncológicas deve ser tido em conta a existência de um programa nacional específico que já prevê, mecanismos financeiros para promover a investigação e a prestação de cuidados nesta área.

Estima-se que existam entre 5 000 e 8 000 doenças raras diferentes, afectando, no seu conjunto até 6% da população, o que extrapolando, significa que existirão até 600 000 pessoas com estas patologias em Portugal. Acresce que, a maior parte destas pessoas sofre de doenças cuja prevalência é inferior a 1 em 100 000 pessoas, ou seja, que afectam menos de 100 doentes no País. Porém, o peso social das doenças raras atinge, para além dos doentes, os seus familiares e outros conviventes, especialmente quando sofrem de doenças mais graves, incapacitantes ou difíceis de controlar.

Conjugam-se, assim, factores desfavoráveis, como a raridade, a gravidade e a diversidade das doenças raras, que as tornam particularmente pouco vulneráveis às intervenções do sector da saúde. Daí ter surgido a necessidade de serem lançadas iniciativas específicas para o controlo destas doenças na comunidade. São disso exemplos na União Europeia (UE) a "Rare Diseases Task Force" ([www.rdtf.org](http://www.rdtf.org)) e nos EUA, o "US Office of Rare Diseases" ([rarediseases.info.nih.gov](http://rarediseases.info.nih.gov)).

Em Portugal, o Plano Nacional de Saúde (PNS) 2004-2010 reconhece que as doenças raras contribuem, significativamente, para a morbimortalidade durante os primeiros 18 anos de vida<sup>1</sup>. O PNS prevê, nomeadamente, o Programa Nacional de Controlo das Hemoglobinopatias, iniciado em 1987 com coordenação do Instituto Nacional de Saúde Ricardo Jorge e o Programa Nacional de Diagnóstico Precoce (PNDP) relativo às doenças hereditárias do metabolismo e hipotireoidismo congénito, iniciado em 1979 pelo Instituto de Genética Médica Jacinto Magalhães.

Outras situações têm progressivamente merecido a atenção do Estado através da normalização de intervenções específicas, de que é exemplo a utilização de terapêutica enzimática nalgumas doenças hereditárias do metabolismo, mas muitas situações carecem ainda de uma atenção sustentada e específica por parte do Sistema de Saúde. A constatação deste facto, sustenta e reforça a necessidade de se repensar a intervenção nas doenças raras de forma integrada, considerando a realidade existente

---

<sup>1</sup> PNS

nos serviços de prestação de cuidados, os recursos e as necessidades e expectativas dos doentes e das famílias.

A sistematização das intervenções necessárias deve ter subjacente uma perspectiva de parceria, de co-responsabilidade de todos os actores sociais e também a visão do Estado como elemento que garante o equilíbrio entre interesses, a coesão social e a equidade no acesso aos bens sociais, de acordo com os recursos existentes.

Por todas estas razões, a Direcção-Geral da Saúde decidiu, no âmbito das suas competências, elaborar o Programa Nacional de Doenças Raras (PNDR), o qual, quando aprovado por Sua Excelência o Ministro da Saúde, passará a integrar o Plano Nacional de Saúde 2004-2010.

## II - CONTEXTO

Calcula-se que existam na EU (a 27 países), cerca de 15 milhões de pessoas afectados por doenças raras<sup>2</sup>. No entanto, a verdadeira dimensão do problema não é conhecida, dada a inexistência de uma codificação adequada destas doenças na OMS, bem como o reduzido número e a dimensão dos estudos epidemiológicos realizados até esta data.

Das doenças raras já identificadas, cerca de 80% têm natureza genética. Em cada semana, estima-se que sejam descritas cinco novas doenças a nível mundial. A maioria delas ( $\pm$  65%) tem uma expressão clínica grave e incapacitante, tem aparecimento precoce (66% antes dos dois anos de idade), é causadora de dor aguda, intensa e crónica (um em cada cinco doentes) e associa deficiência motora, sensorial ou intelectual (50% dos casos, 33% dos quais com um grau de incapacidade que reduz a autonomia). O prognóstico é, em geral, desfavorável, sendo as doenças raras responsáveis por 35% da mortalidade antes da idade de 1 ano, 10% entre os 1 e 5 anos e 12% entre os 5 e os 15 anos<sup>3</sup>.

O impacto destas doenças é multiplicado pelo difícil e, em geral, tardio diagnóstico, para o qual contribuem a falta de informação por parte dos profissionais de saúde, as ineficiências no encaminhamento dos doentes para os serviços especializados mais adequadas e, por não se ter definido ainda, em muitos países, entre os quais Portugal, os centros de referência para doenças específicas ou grupos de doenças raras.

Num estudo recente efectuado pela Eurordis<sup>4</sup>, que comparou oito doenças raras em 17 países e 12 idiomas, através de inquéritos a 6 000 doentes e familiares, verificou-se que 25% dos inquiridos teve de esperar 5 a 30 anos entre o aparecimento dos primeiros sintomas e o diagnóstico

---

2 EC document Public consultation: Rare Diseases: the European Challenges

3 Plano Nacional Francês para as Doenças Raras, disponível em

[http://www.orpha.net/testor/doc/PMR\\_PT.pdf](http://www.orpha.net/testor/doc/PMR_PT.pdf)

4 EurordisCare 2, Organização Europeia para as Doenças Raras (EURORDIS)

definitivo de doença rara. Antes deste ponto, cerca de 40% dos doentes receberam um diagnóstico de presunção, com base no qual chegaram a ser efectuadas intervenções médicas: cirúrgicas em 16%, farmacológicas em 33% e psicológicas em 10%. Cerca de 25% dos doentes tiveram de se deslocar a outra região e 2% a outro país para obterem o diagnóstico definitivo. A natureza genética da doença não foi comunicada em 25% dos casos e, apenas 50%, recebeu aconselhamento genético. Estes números são reveladores das dificuldades com que se deparam os doentes afectados por doenças raras.

O diagnóstico precoce e o acompanhamento dos doentes, especialmente nas situações mais complexas, é mais eficaz quando prestado em centros especializados que congregam equipas multidisciplinares, com elevadas competências científicas e clínicas, o que permite aos doentes beneficiar rapidamente de novos tratamentos e conhecimentos que resultam da investigação. Estes centros especializados, os centros de referência, deverão ser em número limitado, de acordo com os critérios e as metodologias que vierem a ser estabelecidos, e ser reconhecidos e identificadas de forma explícita pelo Sistema de Saúde, pelos doentes e pelos profissionais de saúde.

A Genética Médica está indissociavelmente ligada ao diagnóstico de patologias raras, pela verdadeira explosão de novos conhecimentos e tecnologias, especialmente de genética molecular, transversal a todas as áreas médicas, que abriu janelas de oportunidade para melhor entender grande parte das doenças raras. O Projecto do Genoma Humano, uma iniciativa internacional que interessou diferentes actores sociais, foi uma estratégia de sucesso que potenciou um enorme desenvolvimento científico baseado no genoma, com um grande impacto na compreensão das doenças, dos mecanismos implicados na saúde e na doença e no diagnóstico e terapêutica das doenças com componente genético, entre outros aspectos.

Porém, as doenças raras são identificadas em todas as especialidades médicas, cujos clínicos são responsáveis pelo diagnóstico e acompanhamento destes doentes. Muitos médicos, em serviços clínicos hospitalares, adquiriram competências em doenças específicas ou grupos de doenças raras, que importa desenvolver e assegurar que disponham dos recursos necessários para que venham a ser identificados como centro de referência da rede nacional de doenças raras e articuladas com as redes europeias existentes ou que venham a ser criadas.

A raridade das doenças raras, propicia que existam grandes dificuldades para realizar investigação fundamental e clínica, que é necessária para o desenvolvimento de medicamentos adequados para o tratamento destes doentes, e que sejam economicamente viáveis para as empresas farmacêuticas. A gestão deste problema não é apenas responsabilidade do Estado, antes depende de iniciativas concertadas de todos os parceiros interessados nesta área, incluindo doentes, profissionais de saúde, investigadores e indústria farmacêutica.

A consciência pública das doenças raras tem aumentado desde o final do século XX. Os EUA foram pioneiros no estabelecimento de políticas neste campo com a promulgação do “Orphan Drug Act” em 1983, que definiu as políticas de apoio aos medicamentos órfãos e a criação do “National Office for Rare Diseases” (NORD) em 1993. No mesmo ano foram adoptadas, no Japão, políticas específicas para os medicamentos órfãos, seguindo-se a Austrália em 1997 e Singapura em 1998<sup>5</sup>.

Na Europa, o empenho dos profissionais de saúde, dos doentes e da indústria, unidos em associações e plataformas dedicadas, culminou na adopção, em 1999, de um programa de acção comunitária para as doenças raras, no domínio da saúde pública<sup>6</sup>. Neste contexto, surgiram, também, as políticas europeias de incentivos ao desenvolvimento dos medicamentos órfãos, com o estabelecimento dos critérios para esta designação e de um comité de avaliação, Comité dos Medicamentos Órfãos (COMP), no seio da Agência Europeia de Avaliação dos Medicamentos (EMA)<sup>7</sup>. Seguiu-se, em 2004, a criação de um grupo de missão para as doenças raras “Rare Diseases Task Force” (RDTF) no seio da Direcção-Geral SANCO da Comissão Europeia (CE), com o objectivo de aconselhar e assistir nas iniciativas de prevenção, diagnóstico, tratamento e reabilitação nas doenças raras, e constituir um fórum de discussão e troca de experiências neste campo<sup>8</sup>.

Existem, actualmente, três grupos de trabalho na RDTF, dedicados aos seguintes temas em doenças raras: 1) centros de referência, testes genéticos e rastreio genético; 2) codificação, classificação e confidencialidade (irá colaborar com a OMS no ICD-10); 3) indicadores de saúde pública. O primeiro daqueles grupos de trabalho apresentou, em 2005, o seu relatório final relativo aos centros de referência na UE<sup>9</sup>.

Em 2005, cumpridos 5 anos sobre a implementação das medidas para o desenvolvimento dos medicamentos órfãos na EU, foi produzido um relatório de avaliação<sup>10</sup>. Entre Abril de 2002 e de 2005, foram submetidas 458 pedidos para a designação de medicamento órfão, tendo sido designados mais de 260 produtos e sido atribuídas 22 autorizações de introdução no mercado (AIM). No mesmo relatório foram, também, feitas diversas recomendações de forma a fortalecer estas medidas.

Ao nível da Europa, a França foi pioneira ao elaborar e implementar um plano para as doenças raras, com o objectivo de melhorar a gestão integrada destas doenças. O plano, iniciado em Novembro de 2004, cujo

---

5 Orphanet: uma base de dados online de doenças raras e medicamentos órfãos. Copyright, INSERM 1997. Disponível em <http://www.orpha.net> Acessada em 22/01/2007

6 Decisão n.º 1295/1999/CE do Parlamento Europeu e do Conselho, de 29 de Abril de 1999

7 Regulamentos (CE) N.º 141/2000 do Parlamento Europeu e do Conselho e N.º 847/2000 da Comissão Europeia

8 <http://www.rtdf.org>

9 Overview of current Centres of Reference on rare diseases in the EU

10 COMP Report to the Commission in Relation to Article 10 of Regulation 141/2000 on Orphan Medicinal Products, disponível em:

limite temporal é o triénio 2005-2008, e tem por lema “Garantir a equidade no acesso ao diagnóstico, ao tratamento e ao seguimento das doenças raras”<sup>11</sup>. Organizado em 10 eixos principais, engloba, entre outras, a epidemiologia, informação e formação, rastreio e acesso ao diagnóstico, acessibilidade e qualidade da assistência, medicamentos órfãos, investigação e parcerias. A implementação do programa é monitorizada e avaliada através de um comité específico sob a égide do Ministério da Saúde e da Segurança Social, em colaboração com os diferentes parceiros, nomeadamente as associações de doentes.

Posteriormente, outros países tomaram a iniciativa de desencadear o processo de elaboração de programas nacionais de doenças raras, incluindo Bulgária, Espanha e Itália, através de metodologias consideradas adequadas a nível nacional. Na 4ª Conferência Internacional de Doenças Raras, realizada em Lisboa em Novembro de 2007, organizada pela Eurordis e integrada na presidência portuguesa da UE, foram apresentadas as iniciativas em cursos em diferentes países, incluindo Portugal.

No âmbito das doenças raras, a França já tinha criado, em 1997, a Orphanet, Base de Dados de Doenças Raras e Medicamentos Órfãos que, apoiada desde o início pelo Plano de Acção Comunitária para as Doenças Raras, se foi progressivamente expandindo pela Europa, primeiro pela Áustria, Bélgica, Alemanha, Itália, Espanha, Portugal e Suíça (programa de 1996-2002) e, posteriormente, pelo resto da Europa e norte de África, totalizando, actualmente, 35 participantes<sup>12</sup>. A implementação e gestão deste projecto em Portugal, está a cargo, desde 2003, de uma equipa sediada no Instituto de Genética Médica Jacinto Magalhães, no Porto. A versão portuguesa disponibiliza, actualmente, informação sobre 230 doenças raras, 50 consultas especializadas, 354 testes de diagnóstico em 36 laboratórios, 132 projectos de investigação e 46 associações de doentes de Portugal<sup>13</sup>.

A identificação dos principais problemas envolvendo as doenças raras e o conhecimento das expectativas dos doentes, dos profissionais de saúde, da indústria e dos outros actores sociais, propicia o contexto de oportunidade para que Portugal implemente um programa que vise a gestão integrada das doenças raras, em convergência com as estratégias que a UE e os diferentes países europeus procuram atingir. O elaboração do PNDR encontra-se claramente justificado face aos seguintes elementos consensuais e dados como adquiridos:

- a) As doenças raras representam um problema de saúde particular em que há a necessidade permanente de aprender, descobrir e reconhecer a excepção, progredir no conhecimento da história natural da doença e suas complicações, partilhar informações e

---

11 Plano Nacional Francês para as Doenças Raras, disponível em [http://www.orpha.net/testor/doc/PMR\\_PT.pdf](http://www.orpha.net/testor/doc/PMR_PT.pdf)

12 <http://www.orpha.net>

13 22 de Janeiro de 2007

experiências e, também, organizar redes assistenciais especializadas construídas por centros de referência;

- b) As doenças raras constituem um problema social no sentido lato do termo, pelo que importa ter em conta as necessidades dos mais fracos e menos numerosos. E se a responsabilidade principal do Ministério da Saúde é assegurar o acesso ao sistema de saúde pelos doentes, a qualidade dos cuidados e a equidade, cabe-lhe também promover o desenvolvimento de parcerias e plataformas com outros Ministérios, nomeadamente do Trabalho e da Segurança Social, Ciência e Tecnologia e Educação, para se atingirem alguns dos objectivos propostos, na escolaridade, formação profissional e acesso e manutenção do emprego, entre outros, e com estruturas do sector privado e associativo que considera parceiros em todo o processo de gestão do programa;
- c) A implementação do PNDR implica a criação de uma rede nacional de centros de referência, a quem deverão ser afectados recursos e definidas responsabilidades. O seu desenvolvimento terá uma particular atenção para os recursos já existentes e o trabalho das equipas já implantadas no terreno, com trabalho de qualidade na área das doenças raras.

### **III - OBJECTIVOS**

O Programa Nacional para as Doenças Raras procura atingir os seguintes objectivos:

#### **GERAIS**

- a) Melhorar as respostas nacionais às necessidades de saúde não satisfeitas dos doentes com doenças raras e das suas famílias.
- b) Melhorar a qualidade e a equidade dos cuidados de saúde prestados aos doentes com doenças raras.

#### **ESPECÍFICOS**

- a) Criar a rede nacional de centros de referência de doenças raras
- b) Melhorar o acesso das pessoas com doenças raras a cuidados adequados
- c) Melhorar os mecanismos de gestão integrada das doenças raras
- d) Melhorar as respostas às necessidades dos doentes e famílias
- e) Melhorar o conhecimento e a produção nacional de investigação sobre doenças raras

- f) Promover a inovação terapêutica e a acessibilidade a medicamentos para doenças órfãs
- g) Assegurar a cooperação transnacional no âmbito da União Europeia e da Comunidade dos Países de Língua Oficial Portuguesa – CPLP.

#### **IV - POPULAÇÃO-ALVO**

O Programa Nacional de Doenças Raras visa atingir como população-alvo, os indivíduos de ambos os sexos, em todas as etapas do ciclo de vida, afectados por uma doença rara, considerados no contexto das suas famílias e comunidades, independentemente do grau de incapacidade que possuam.

#### **V - HORIZONTE TEMPORAL**

O Programa Nacional de Doenças Raras, documento de planeamento estratégico, integra e compatibiliza-se com o Plano Nacional de Saúde, cujo limite temporal é 2010, abrangendo um período inicial de implementação entre 2008-2010 e um período de consolidação de 2010 a 2015.

#### **VI - ESTRATÉGIAS**

As principais estratégias do PNDR agrupam-se em 3 eixos principais: estratégias de intervenção, de formação e de colheita e análise da informação.

##### **1. Estratégias de intervenção**

Consideram-se como mais relevantes para a implementação e desenvolvimento do PNDR as seguintes estratégias de intervenção:

##### **Criar a rede nacional de centros de referência de doenças raras**

E1- Definir o modelo estrutural, o conteúdo funcional, a articulação com as estruturas de proximidade e as competências atribuídas ao centro de referência de doença rara

E2- Estruturar uma rede nacional de centros de referência, devidamente acreditados com base em critérios de elegibilidade, identificados a partir de fontes idóneas, nomeadamente internacionais, e públicos



E3- Definir critérios para a referenciação adequada dos doentes e o acesso aos centros de referência

E4- Propor regras de financiamento específico para os centros de referência acreditados.

### **Melhorar o acesso de pessoas com doença rara a cuidados adequados**

E5- Definir critérios para o diagnóstico precoce de doença rara

E6- Identificar de forma contínua de necessidades de saúde não satisfeitas dos doentes com doença rara

E7- Propor regras para a realização de rastreios de doenças raras, incluindo no período neonatal, que abranjam o planeamento, autorização, financiamento, e acompanhamento

E8- Propor orientações relativas ao acesso e realização dos testes genéticos, incluindo no contexto da procriação medicamente assistida, tendo em conta a legislação nacional e as recomendações internacionais

E9- Propor medidas que facilitem o acesso em tempo útil e clinicamente adequado dos doentes aos serviços de saúde, particularmente, nas situações mais complexas e incapacitantes

### **Melhorar os mecanismos de gestão integrada das doenças raras**

E10- Produzir e divulgar orientações técnicas de boa prática profissional, promotoras da qualidade e segurança clínica

E11- Assegurar a prestação de cuidados de saúde e apoios sociais de média e longa duração, em todo o ciclo de vida, em articulação com a Rede Nacional de Cuidados Continuados Integrados

E12- Identificar e procurar quantificar os encargos directos com a prestação de cuidados de saúde, para os doentes com doença rara e suas famílias

E13- Propor a inclusão nos contrato-programa com os hospitais de financiamento específico para as doenças raras

E14- Propor medidas de apoio ao desenvolvimento da Orphanet Portugal, tornando-o portal de referência para informação sobre doenças raras em língua portuguesa

### **Melhorar as respostas às necessidades dos doentes e famílias**

E15- Divulgar os benefícios sociais e os recursos comunitários existentes, e os mecanismos de acesso

E16- Propor formas específicas de apoio e inclusão das crianças e jovens com doença rara, em idade escolar

E17- Promover a qualificação dos doentes, numa perspectiva de formação profissional e empregabilidade

E18- Propor medidas de apoio às famílias com pessoas afectadas por doença rara, incluindo *respite centers* e residências apoiadas

E19- Apoiar a criação, desenvolvimento e articulação das associações de doentes, como parceiros essenciais para obter ganhos em saúde

### **Melhorar o conhecimento e a produção nacional de investigação sobre doença rara**

E20- Promover a investigação e desenvolvimento (I&D) na doença rara incluindo projectos específicos de apoio financeiro plurianual, com a colaboração de estruturas públicas e privadas com responsabilidades nesta área

E21- Propor mecanismos de salvaguarda da confidencialidade dos dados, do consentimento informado e do respeito pela individualidade e a dignidade da pessoa com doença rara

E22- Procurar melhorar a divulgação dos programas de financiamento de I&D junto da comunidade científica, de âmbito nacional ou europeu, em articulação com os gabinetes especializados a nível institucional

### **Promover a inovação terapêutica e a acessibilidade a medicamentos para doenças órfãs**

E23- Propor sistemas de monitorização da eficácia e segurança dos medicamentos órfãos

E24- Propor a celebração de políticas contratuais com a indústria farmacêutica detentora de AIM de medicamentos para doenças órfãs, que incluam preços e condições de fornecimento

E25- Estudar o desenvolvimento de medidas que facilitem o acesso a medicamentos órfãos

E26- Propor medidas de incentivo á investigação e desenvolvimento de medicamentos para doenças órfãs, incluindo o processo de submissão á designação e a divulgação de incentivos europeus ou da UE nesta área

E27- Participar e acompanhar a nível da UE a tomada de decisões sobre políticas de desenvolvimento de medicamentos para doenças órfãs e no âmbito da EMEA, a avaliação científica de novas substâncias candidatas a esta designação

## **Assegurar a cooperação transnacional no âmbito da UE e Comunidade dos Países de Língua Oficial Portuguesa – CPLP**

E28- Criar parcerias alargadas no âmbito da UE e CPLP, envolvendo estruturas públicas, privadas e associativas dedicadas à prevenção, tratamento e reabilitação em doença rara

E29- Promover a divulgação dos recursos existentes em Portugal e na UE em matéria de prevenção, tratamento e recuperação de doença rara

E30- Participar e colaborar com as estruturas no espaço europeu, relacionadas com aspectos científicos das doença rara.

## **2. Estratégias de formação**

As estratégias de formação compreendem as acções de natureza informativa, pedagógica e formativa dirigidas aos profissionais de saúde, à comunidade educativa, às pessoas afectadas com doenças raras e suas famílias e à população em geral, visando habilitá-los para a gestão e o controlo da doença rara nas suas diferentes dimensões. Os parceiros sociais poderão dar contributos importantes em várias estratégias.

E31- Propor a reformulação curricular nas diferentes áreas do ensino pré-graduado nas ciências da saúde, no sentido de se incrementar a temática da doença rara

E32- Propor a inclusão no programa curricular do Internato Médico de Medicina Geral e Familiar, Pediatria Médica, Neurologia, Hematologia, entre outras, de formação básica necessária à identificação, apoio e referenciação para centros de referência, dos doentes com doença rara

E33- Promover junto da Comissão Nacional do Internato Médico, da Ordem dos Médicos e das estruturas centrais de planeamento e coordenação do Ministério da Saúde, o aumento do número de vagas do Internato de Genética Médica e de outras Especialidades médicas importantes para a concretização do PNDR

E34- Promover a formação de competências específicas em doença rara dos profissionais de saúde não médicos, incluindo enfermeiros, carreiras técnicas e pessoal auxiliar

E35- Produzir e divulgar acções de formação e instrumentos pedagógicos destinados aos profissionais de saúde em exercício

E36- Produzir e divulgar às equipas de saúde escolar e aos agentes educativos, orientações técnicas sobre o apoio na escola às crianças com doença rara

E37- Produzir e divulgar manuais de auto-ajuda para os doentes e seus familiares

E38- Desenvolver campanhas de informação nos meios de comunicação social sobre as doenças raras na perspectiva de adopção de atitudes

dignificantes, não estigmatizantes e não discriminatórios para com os doentes e seus familiares

E39- Divulgar informação científica pertinente e os recursos existentes, nomeadamente dos centros de referência, junto dos profissionais de saúde e associações de doentes, recorrendo, entre outros, à Direcção-Geral da Saúde e ao Orphanet Portugal.

### 3. Estratégias de colheita e análise de informação

A colheita e a análise de informação são acções que visam melhorar o conhecimento sobre as doenças raras em todo o ciclo de vida. Para se concretizarem, deverão ser mobilizadas as diferentes agências, públicas e privadas, financiadoras de I&D em ciências da saúde. Consideram-se como principais estratégias de colheita e análise de informação, as seguintes:

E40- Identificar e levantar a informação necessária para se estabelecer o ponto de partida do programa, tendo em vista a sua avaliação posterior

E41- Inventariar as bases de dados existentes sobre doenças raras, incluindo das associações de doentes e da indústria farmacêutica, e avaliar mecanismos de compatibilidade e acesso, quando possível

E42- Criar sistemas de informação de suporte à gestão integrada das doenças raras

E43- Adoptar a nomenclatura e a classificação das doenças raras que vier a ser aprovada no âmbito de iniciativas UE (Rare Diseases Task Force, OCDE, etc.)

E44- Propor a criação do observatório nacional de doenças raras

E45- Desenvolver parcerias entre serviços de saúde, centros de investigação e associações de doentes, com o objectivo de implementar registos de doenças raras

E46- Implementar a vigilância epidemiológica de algumas doenças raras

E47- Monitorizar os ganhos de saúde resultantes do desenvolvimento do programa

## VII - CRONOGRAMA

Estratégias de intervenção	2008				2009				2010				2011	2012	2013	2014	2015
	Trimestres				Trimestres				Trimestres								
	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4					
E1																	
E2																	
E3																	

E4																			
E5																			
E6																			
E7																			
E8																			
E9																			
E10																			
E11																			
E12																			
E13																			
E14																			
E15																			
E16																			
E17																			
E18																			
E19																			
E20																			
E21																			
E22																			
E23																			
E24																			
E25																			
E26																			
E27																			
E28																			
E29																			
E30																			

<i>Estratégias de formação</i>	2008				2009				2010				2011	2012	2013	2014	2015
	Trimestres				Trimestres				Trimestres								
	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4					
E31																	
E32																	
E33																	
E34																	
E35																	
E36																	
E37																	
E38																	
E39																	

<i>Estratégias de colheita e análise de informação</i>	2008				2009				2010				2011	2012	2013	2014	2015
	Trimestres				Trimestres				Trimestres								
E40																	
E41																	
E42																	
E43																	
E44																	
E45																	
E46																	
E47																	

## VIII - ACOMPANHAMENTO E AVALIAÇÃO

A coordenação e acompanhamento do Programa Nacional de Doenças Raras são da responsabilidade da Direcção-Geral da Saúde, apoiada por uma comissão nacional a ser criada por Despacho do Ministro da Saúde que poderá incluir representantes dos parceiros sociais.

A avaliação periódica do PNDR é efectuada com base em indicadores de que são exemplos:

1. Total de Centros de Referência acreditados
2. Proporção de Centros de Referência acreditados no País relativamente aos acreditados na EU por doença rara ou grupo de doenças
3. Proporção de doentes com doença rara com acesso a medicamentos órfãos disponibilizados pelo Serviço Nacional de Saúde
4. Total de orientações técnicas de boa prática profissional que foram elaboradas
5. Total de contratos-programa com Hospitais com financiamento específico com doenças raras
6. Total de doenças raras com gestão integrada
7. Cálculo da incidência das doenças raras com gestão integrada no período de implementação do programa (2008-2010)
8. Cálculo da incidência e prevalência de doenças raras com gestão integrada no período de consolidação do programa (2010-2015)
9. Total de acessos anuais ao portal Orphanet Portugal
10. Número de artigos publicados em revistas científicas indexadas
11. Total de registos de ocorrências de efeitos secundários de medicamentos órfãos

12. Total de acordos celebrados com a industria farmacêutica relativos a medicamentos com a designação de órfãos
13. Número de princípios activos investigados e patenteados por grupos nacionais aos quais tenha sido atribuída a designação de medicamento órfão pela EU
14. Total de parcerias criadas no âmbito da EU e CPLP relativas a doenças raras
15. Satisfação dos doentes seguidos nos centros de referência

## BIBLIOGRAFIA

1. Plano Nacional de Saúde 2004/2010. Ministério da Saúde, 2004
2. Regulamento (CE) N.º 141/2000 do Parlamento Europeu e do Conselho de 16 de Dezembro de 1999 relativo aos medicamentos órfãos
3. Background Paper on Orphan Diseases for the WHO Report on Priority Medicines for Europe and the World
4. Plano Nacional Francês para as Doenças Raras, disponível em [http://www.orpha.net/testor/doc/PMR\\_PT.pdf](http://www.orpha.net/testor/doc/PMR_PT.pdf)
5. EurordisCare 2, Organização Europeia para as Doenças Raras (EURORDIS)
6. Orphanet: uma base de dados online de doenças raras e medicamentos órfãos. Copyright, INSERM 1997. Disponível em <http://www.orpha.net> Acessada em 22/01/2007
7. Decisão n.º 1295/1999/CE do Parlamento Europeu e do Conselho, de 29 de Abril de 1999
8. Regulamentos (CE) N.º 141/2000 do Parlamento Europeu e do Conselho e N.º 847/2000 da Comissão Europeia
9. <http://www.rtdf.org>
10. Overview of current Centres of Reference on rare diseases in the EU
11. COMP Report to the Commission in Relation to Article 10 of Regulation 141/2000 on Orphan Medicinal Products, disponível em:
12. Plano Nacional Francês para as Doenças Raras, disponível em [http://www.orpha.net/testor/doc/PMR\\_PT.pdf](http://www.orpha.net/testor/doc/PMR_PT.pdf)
13. <http://www.orpha.net>
14. 22 de Janeiro de 2007
15. <https://www.orpha.net/eclor/cgi-bin/home.php?Lng=PT>
16. <http://www.ojrd.com/>
17. European Journal of Human Genetics (2006) 14, 889, <http://www.nature.com/ejhg/journal/v14/n8/full/5201692a.html>