

PLANO ANUAL 2016

ESTRATÉGIA INTEGRADA PARA AS DOENÇAS RARAS 2015-2020

A Comissão interministerial criada para implementar a Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020i, baseada numa cooperação intersectorial e interinstitucional, visa reunir os contributos, competências e recursos de todos os sectores relevantes, de forma a promover, de forma progressiva, uma mudança real nas condições complexas das pessoas que sofrem de doença rara, melhorando o acesso e a qualidade dos cuidados de saúde, as condições de tratamento, com base nas evidências que a ciência vem produzindo e diversificando as respostas sociais adaptadas a cada caso.

Apesar da abordagem das doenças raras constituir, em si mesma, um desafio social e económico, prevê-se que, para o ano de 2016, todas as atividades tenham como grande objetivo o combate à vulnerabilidade deste grupo populacional, através da redução da dispersão de informação sobre estas doenças, do aumento do acesso às intervenções diagnósticas e terapêuticas, da melhor referenciação no sistema de saúde e de uma maior literacia em saúde dos doentes, famílias e cuidadores.

Sendo o reconhecimento de Centros de Referência uma política nacional de resposta global a várias áreas de atuação e considerando que há uma grande diversidade de doenças raras, a comissão interministerial prevê em 2016, focar as suas principais iniciativas nas áreas clínicas, para as quais estão já em processo de reconhecimento oficial (Portaria n.º 194/2014 de 30 de setembro) Os Centros de Referência a saber: cancros pediátricos raros (candidaturas em análise), doenças hereditárias do metabolismo (candidaturas em análise) e paramiloidose (2 centros já reconhecidos pelo Ministério da Saúde em 2015).

Durante a elaboração do Plano Anual-2016 para operacionalização das prioridades consignadas na Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020, foram convidados a participar os seguintes parceiros: Ordens Profissionais da área da Saúde; Associações que representam doentes com doenças raras; Associação Nacional dos Municípios Portugueses; Associação Nacional de Freguesias e os parceiros do Sector Social.

Assim, o presente Plano Anual-2016 para operacionalização das prioridades consignadas na Estratégia Integrada para as Doenças Raras no ano 2015-2020 resulta do compromisso dos diferentes representantes que integram a comissão interministerial e dos contributos da Ordem dos Farmacêuticos, Ordem dos Nutricionistas, Ordem dos Enfermeiros, Aliança Portuguesa de Associações de Doenças Raras, Associação Raríssimas e Confederação Nacional das Instituições de Solidariedade (União das Misericórdias Portuguesas, União das Mutualidades e Confederação Nacional das IPSS – CNIS).

Durante o ano de 2016, pretendemos alavancar a iniciativa macro e transversal de conceptualização de um registo único intersectorial das doenças raras, em Portugal. Este registo deve garantir a interoperabilidade entre diferentes sistemas de informação relevantes para o acompanhamento das pessoas com estas doenças, garantindo os princípios éticos associados à confidencialidade e tratamento de dados pessoais.

Em 2016, a Comissão propõe levar a cabo o plano de operacionalização, considerando as prioridades consignadas na Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020, o qual se apresenta na seguinte tabela.

Prioridades estratégicas	Atividades previstas	Produtos
1. Coordenação dos cuidados	Realizar ponto de situação sobre a oferta de intervenções diagnósticas, terapêuticas, de reabilitação e de inclusão social.	Relatório com o mapeamento da oferta de cuidados.
	Normalização da prática clínica e organizacional.	Norma com a definição de critérios de referenciação de doentes raros para os centros de referência já reconhecidos pelo Ministério da Saúde. Roteiro-tipo dirigido às famílias nas áreas identificadas para Centros de Referência.
	Monitorização da satisfação	Desenho e orçamentação de inquérito para avaliar o grau de satisfação das pessoas com doenças raras para com a organização dos serviços (saúde, educação, setor social) em resposta às suas necessidades.
2. Acesso ao diagnóstico precoce	Realizar diagnóstico de situação sobre diagnóstico precoce.	Relatório com recomendações.
	Normalização da prática clínica e organizacional.	Norma clínica sobre prescrição de testes genéticos.
3. Acesso ao tratamento	Estudar modelo cuidados intersectoriais integrados.	Relatório com proposta de modelo de cuidados intersectoriais integrados.
	Divulgar Informação sobre Doença Rara	Plano de comunicação sobre doenças raras dirigidos à comunidade educativa. Atualização do portal da Orphanet com a informação relevante sobre tratamentos existentes. Delinear orientações de conduta nutricional em doenças hereditárias do metabolismo no âmbito dos Centros de Referência.

4. Informação clínica e epidemiológica	Desenhar registo nacional de doenças raras	Modelo de base de dados e plataforma informática a disponibilizar aos centros de referência nacionais para adaptação a cada patologia e eventual inserção nas redes europeias relevantes.
	Melhorar o nível de formação dos profissionais que apoiam doentes raros.	Seminário em fevereiro de 2017.
5. Investigação	Identificação da investigação em curso em Portugal em matéria de doenças raras.	Preparação de encontro científico Relatório sobre as iniciativas de investigação em curso e seu mapeamento com os centros de referência. Delinear agenda de investigação em doenças raras.
6. Inclusão social e cidadania	Apoiar as escolas na integração de crianças com Doença Rara	Sensibilizar as entidades que asseguram a componente de apoio à família para uma organização de respostas direcionadas a alunos com doença rara.
	Identificar as necessidades das Associações de doentes	Auscultação das Associações de Doentes.

Tabela 1 – Plano Anual-2016 para operacionalização das prioridades consignadas na Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020

Lisboa, 28 de fevereiro de 2016

ⁱ Despacho n.º 2129-B/2015 de 27 de fevereiro de 2015.