



1. Conclusões.....	2
2. Resumo.....	3
1.1. Primeira parte – Investigação .....	4
1.1.1. A investigação por quem a pratica.....	4
1.1.2. A investigação como os doentes a veem .....	6
1.2. Segunda parte - Representatividade dos doentes e das associações.....	8
1.2.1. A representação dos doentes e das associações .....	8
1.2.2. (Re)pensar a representatividade nacional e europeia das associações.....	9
3. Contactos .....	10
4. Programa do evento.....	11

Este documento pretende apresentar as conclusões e fazer um resumo do evento que decorreu no passado dia 27 de fevereiro no Instituto Nacional de Saúde Pública Doutor Ricardo Jorge.

## 1. Conclusões

As principais conclusões no que respeita à investigação foram:

- Por forma a aumentar a investigação em doenças raras em Portugal, é necessário:
  - Conceber (de forma participada) e aprovar uma Agenda de Investigação, Desenvolvimento & Inovação (ID&I) e atribuir-lhe o financiamento adequado para que possa ser executada;
  - Estabelecer tempo específico para a componente de investigação no acompanhamento de rotina das pessoas com doença rara;
  - Simplificar os procedimentos do Código da Contratação Pública para aquisição de bens e serviços e para recrutamento de RH, no âmbito de projetos de ID&I com financiamento externo (público);
- Para que se possam planificar cuidados e facilitar a investigação é essencial pôr em prática registos de pessoas com doenças raras;
- As questões éticas implicadas, em especial a privacidade das pessoas e confidencialidade dos seus dados, devem ser previstas e salvaguardadas.

As principais conclusões no que respeita aos centros de referência foram:

- É essencial o reconhecimento de centros de referência para todas as doenças e grupos de doenças raras, por forma a garantir que Portugal possa integrar todas as redes de referência europeias (e assim beneficiar de recursos que são apenas disponibilizados por esse meio);
- É necessário permitir a agilização da contratação de recursos para estes centros.

As principais conclusões no que respeita à representatividade das associações dos doentes foram:

- É essencial que as associações de doenças raras possam falar a uma só voz;
- Foi criada uma comissão *ad hoc* para trabalhar para este objetivo.

## 2. Resumo

Este evento foi organizado conjuntamente pela Aliança Portuguesa de Associações das Doenças Raras<sup>1</sup> (Aliança), o Instituto Nacional de Saúde Pública Doutor Ricardo Jorge (INSA) e o Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S), tendo merecido o patrocínio institucional da Associação Portuguesa dos Profissionais de Aconselhamento Genético, do Centro Hospitalar de São João, da Sociedade Portuguesa de Genética Humana e da Rede Europeia de Referência Doenças Hereditárias do Metabolismo (MetabERN).

O comité organizador foi constituído por:

- António Vaz Carneiro, Universidade de Lisboa
- Elisa Leão Teles, Centro Hospitalar de São João
- João Lavinha, INSA
- Jorge Saraiva, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra
- Jorge Sequeiros, i3S
- Maria de Belém Roseira
- Patrícia Maciel, Universidade do Minho
- Aliança Portuguesa de Associações das Doenças Raras

Os objetivos deste evento consistiram em divulgar a investigação em doenças raras e promover o debate entre os vários interlocutores no campo das doenças raras sobre o modelo de representatividade dos doentes e das associações de doenças raras em Portugal. O modelo a adotar deverá ter em conta que muitas das associações de doenças raras em Portugal não se encontram representadas em nenhuma das duas estruturas agregadoras existentes. A exemplo dos outros países europeus, é essencial que haja uma única entidade que, dialogando com as várias associações de doenças raras, faça uma síntese das necessidades dos doentes raros de forma a conseguir servir como interlocutor das entidades nacionais e europeias, representando efetivamente todos os doentes raros em Portugal.

O evento, à semelhança dos anos anteriores, destinou-se a todos os intervenientes potencialmente interessados no tema: doentes, associações, investigadores, médicos, enfermeiros, terapeutas e outros profissionais de saúde, trabalhadores dos serviços sociais, educadores, cuidadores, familiares, academia, sociedades científicas, indústria e, naturalmente, decisores.

Também a EURORDIS marcou presença, dada a importância de que se revestia o debate a realizar.

Contou com 110 participantes, alguns dos quais de 22 associações de doentes. No final foi tirada a foto de grupo habitual no Dia das Doenças Raras.

---

<sup>1</sup> A Aliança é uma entidade sem fins lucrativos e cujos corpos sociais são todos voluntários. Tem ações desde 2008 e foi registada em 2009, e visa divulgar as doenças raras e defender as pessoas com essas doenças. É o único membro português da Comissão de Alianças Nacionais da EURORDIS.

O evento dividiu-se em duas partes, tendo a primeira sido dedicada à investigação e a segunda ao debate sobre a representatividade das associações.

## 1.1. Primeira parte – Investigação

Durante a manhã, foi apresentada a investigação (1) na perspetiva de quem a pratica e (2) na perspetiva do doente. Pretendeu-se perceber a extensão e tipo da investigação feita em Portugal em doenças raras; a investigação nos Centros de Referência e o que adveio do seu reconhecimento oficial; a forma como os doentes veem a investigação e como melhor perceber as limitações da mesma; apresentar um exemplo de como podem as associações ser motor da investigação; e, por fim, um modelo bem sucedido de relacionamento entre associações e um centro de genética.

### 1.1.1. A investigação por quem a pratica

Da resenha sobre Investigação em Doenças Raras, por João Lavinha e Patrícia Maciel, evidenciou-se que a Estratégia Integrada para as Doenças Raras (2015-2020) contém recomendações gerais sobre as infraestruturas de ID&I e aponta a necessidade de colmatar as lacunas de conhecimento, sejam elas a nível de diagnóstico, prognóstico, intervenções médicas inovadoras ou inovação social (modelos, barreiras, educação/proteção social). Contudo, não há previsão de recursos para levar à prática essas medidas.

É de notar também que poucas são ainda as doenças raras (ou grupos de doenças raras) para as quais há Centros de Referência reconhecidos:

- ❖ cancrs pediátricos raros
- ❖ doenças hereditárias do metabolismo (incluindo as doenças lisossomais de sobrecarga)
- ❖ epilepsias refratárias
- ❖ paramiloidose
- ❖ coagulopatias congénitas
- ❖ fibrose quística

Redes Europeias de Referência (2016-...)

\*Situação em setembro de 2017.



Estão reconhecidos ao todo 27 Centros de Referência, mas que apenas contemplam 6 doenças/grupos de doenças. Ou seja, ainda muito longe das 24 Redes Europeias de Referência (ERNs) já aprovadas. Não porque não existam centros de referência de outras doenças/grupos de doenças em Portugal, mas por não serem ainda oficialmente reconhecidos e, por isso, lhes ser vedada a candidatura às ERNs, importante meio de financiamento comunitário à investigação.

Da experiência dos 3 centros dos quais foram feitas apresentações – Doenças Hereditárias do Metabolismo do Centro Hospitalar de São João (por Elisa Leão Teles), Paramiloidose do Hospital de Santo António (por Teresa Coelho) e Fibrose Quística do Hospital de Santa Maria (por Celeste Barreto) – concluiu-se que o reconhecimento dos centros de referência, nomeadamente com a integração em rede europeia de referência, aumentou a visibilidade e a procura, trazendo mais doentes, mais obrigações e mais necessidades. O reconhecimento oficial não trouxe porém mais recursos nem mais financiamento. As equipas continuam a ser restritas e deficitárias, profissionais válidos continuam a abandonar o SNS ou a procurar outras carreiras, sabendo-se do tempo necessário para formar estes profissionais, e não têm sido criadas condições para os investigadores mais novos poderem dedicar-se de forma adequada, por imposição de outras atividades.

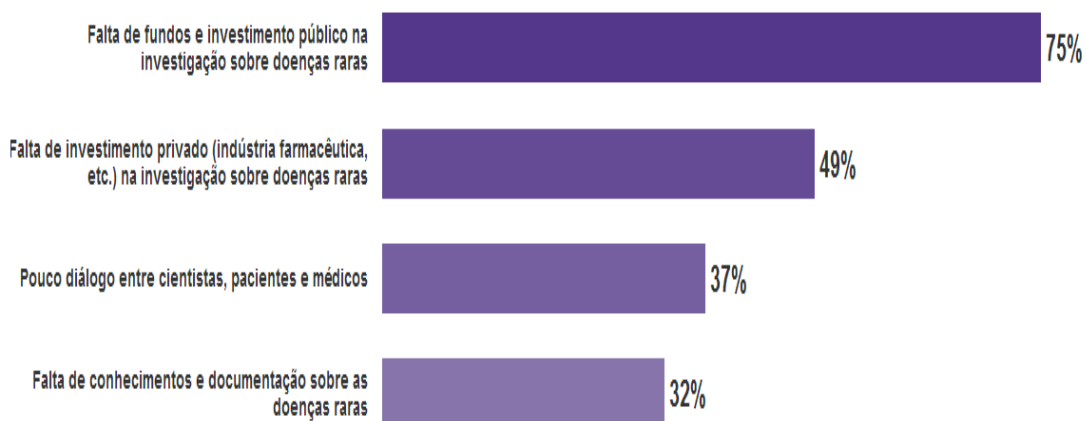
Quanto à pouca investigação por parte dos clínicos, foram apontadas as seguintes razões: pressão laboral, falta de tempo, meios e fundos, e não valorização da atividade e falta de estruturas de apoio.

As ideias concretas apontadas para melhorar e aumentar a investigação em Portugal foram:

- Conceber, de forma participada, e aprovar uma Agenda de Investigação, Desenvolvimento & Inovação (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 o mútuo reforço entre a ID&I e a prestação de cuidados de saúde, educação e proteção social: uma componente de investigação deve ser incorporada (com tempo protegido para o efeito) no acompanhamento de rotina das pessoas com doença rara;
- Simplificar os procedimentos do Código da Contratação Pública para aquisição de bens e serviços e para recrutamento de recursos humanos, no âmbito de projetos de ID&I com financiamento externo (público);
- Promover a reflexão ética, legal e social pertinente, atendendo às especificidades das doenças raras.

### 1.1.2. A investigação como os doentes a veem

Marta Jacinto, da Aliança, apresentou os resultados do inquérito do Rare Barometer Voices, uma iniciativa da Eurordis<sup>2</sup>, publicado em janeiro de 2018, sobre a perceção que as pessoas têm da investigação. Foi respondido por participantes de 63 países, 3213 no total e 156 em Portugal. Uma das perguntas “Na sua opinião, quais os 3 principais obstáculos à investigação sobre DR atualmente?” obteve respostas que refletem a perceção que há da lacuna de investimento (público e privado) para financiar a investigação em doenças raras. Logo a seguir vêm a falta de diálogo entre intervenientes e a falta de conhecimento sobre as doenças raras.



Neste contexto, foi evidenciada a necessidade de melhorar o diálogo entre os principais intervenientes das doenças raras e sua capacitação através de:

- Formação dos doentes e associações, com apoio de investigadores (por exemplo com recurso ao projeto “tous chercheurs”<sup>3</sup>);
- Formação de investigadores e clínicos pelas próprias associações;
- Aproveitamento de estruturas existentes em universidades, centros investigação e SNS;
- Incentivos (financiamento e outros).

Todos os doentes querem um tratamento, é certo. Os registos de Doenças Raras e as bases de dados (conhecimento, investigação, ensaios clínicos) poderão ser fundamentais para atingir tal objetivo e, a curto prazo, o cartão de doente raro tem um papel importante no tratamento em situação de urgência. Não obstante, é essencial proteger os doentes e as famílias assegurando as fundamentais questões éticas:

- Equidade (no acesso a tratamentos);
- Consentimento informado (nos projetos de investigação e ensaios clínicos);

<sup>2</sup> Aliança Europeia de Doenças Raras

<sup>3</sup> <http://touschercheurs.com/index.php?page=22>, acedido a 4/3/2018

- Comitês de revisão e de ética;
- Privacidade e confidencialidade da informação.

Paula Videira e Carlota Pascoal falaram do papel das associações na investigação, baseando-se no exemplo da APCDG<sup>4</sup>. Esta associação criou uma rede internacional de profissionais e associações de doentes (que conta atualmente com 41 membros e, baseado nas necessidades dos doentes e no seu conjunto variável de sintomas, constituiu 10 grupos de trabalho). Tendo elaborado os projetos de investigação, conseguiu atribuir 5 bolsas de investigação e uma bolsa de doutoramento, através da FCT e de fundos angariados diretamente. Daí resultaram diversos artigos científicos, mas também recursos em linguagem acessível ao público em geral.

Milena Paneque apresentou o trabalho de mapeamento das associações elaborado pelo CGPP<sup>5</sup>. Desse trabalho, concluiu-se que os problemas principais com que, segundo as próprias, os doentes e associações se deparam são:

- Baixa literacia da população e dos profissionais
- Difícil articulação cuidados pediátricos – consultas do adulto
- 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 Medicina Geral e Familiar e a Genética Médica
- Longos tempos de espera para consultas de Genética Médica no SNS
- Resposta insuficiente da Medicina Reprodutiva

Deste trabalho resultou também um conjunto de sugestões e oportunidades por forma a colmatar ou atenuar os problemas diagnosticados:

- Integração da Genética em programas de pré/pós-graduação
- Novo modelo de referenciação para Genética Médica
- Integração em rede no SNS das valências clínicas e laboratoriais existentes em Universidades e Centros de Investigação
- Reconhecimento da profissão de aconselhador genético
- Promoção de um maior envolvimento dos doentes na tomada de decisões em política de saúde
- Carta para a Participação Pública em Saúde

---

<sup>4</sup> Associação Portuguesa Síndrome CDG e outras Doenças Metabólicas Raras

<sup>5</sup> Centro de Genética Preditiva e Preventiva, parte do IBMC, no i3S



- Revisão da Lei de Bases da Saúde (em curso)

## 1.2. Segunda parte - Representatividade dos doentes e das associações

Durante a parte da tarde pretendeu-se, primeiro, apresentar os fundamentos legais das associações em Portugal, depois apresentar em termos gerais o que existe na Europa e o caso concreto e de sucesso de Espanha. Por fim, promover o debate alargado entre todos os presentes, mas em especial as associações de doentes para, dessa forma, se encontrar um caminho que venha resolver o problema atual de representação das associações de doenças raras em Portugal.

### 1.2.1. A representação dos doentes e das associações

André Dias Pereira explicou aos presentes que na Constituição os consumidores estão mais protegidos que os doentes (embora aquela mencione a “gestão participada” no SNS), mas que porventura tal discrepância é colmatada pelo Decreto-Lei n.º 44/2005 (“Lei das Associações de Defesa dos Utentes do SNS”) que consagra:

- direito de associação
- participação no processo legislativo
- participação a nível administrativo
- participação na gestão do sistema de saúde
- mecenato associativo (segundo as regras gerais da *Lei do Mecenato*)

Defendeu também a noção de *democracia sanitária*, traduzida na promoção da participação ativa.

Anja Helm, da EURORDIS, apresentou esta entidade fundada em 1997. Trata-se de uma aliança sem fins lucrativos de 792 associações e alianças de doenças raras, de 69 países, que trabalham em conjunto para melhorar a vida dos mais de 30 milhões de doentes raros na Europa. Ao colocar doentes, famílias e grupos de doentes em contacto, e reunir todas as partes interessadas e mobilizar a comunidade das doenças raras, a EURORDIS dá força à voz dos doentes e influencia a investigação, as políticas e os serviços aos doentes. A organização congrega 41 alianças nacionais de associações de doentes e 60 federações nacionais de doenças específicas, acabando por representar 1800 associações de doentes.

A rede de alianças nacionais, estruturas agregadoras de associações de doentes, da qual a Aliança Portuguesa de Associações das Doenças Raras é o único membro português, é gerida pelo Conselho de Alianças Nacionais (CNA) que determina, entre outros, as campanhas do Dia Internacional das Doenças Raras. Na Europa, os únicos dois países com duas estruturas



agregadoras são Portugal e Rússia. A França, a Bélgica e o Reino Unido chegaram no passado a ter duas, mas há muitos anos que os doentes são representados a uma só voz.

Os objetivos de uma Aliança Nacional são, entre outros, representar o maior número possível de associações de doentes, falar a uma voz única e o mais forte possível, agregar todas as associações de doentes a nível nacional, diligenciar no sentido de influenciar as políticas a nível nacional e representar os doentes raros a nível europeu.

No âmbito da Joint Action (RD-ACTION) respetiva, Portugal ainda poderá organizar, até 31 de maio de 2018, a segunda reunião nacional do projeto EUROPLAN<sup>6</sup> (ou uma mesa redonda de representantes de instituições nacionais e profissionais de saúde sobre as políticas atuais para as doenças raras em Portugal), sendo ressarcido num máximo de 1800€ relativos a despesas logísticas.

Yann Le Cam, diretor executivo da EURORDIS, não podendo estar presente devido aos eventos do Dia das Doenças Raras organizados pela própria EURORDIS, enviou um vídeo onde apelou à necessidade de união de esforços das duas alianças nacionais por forma a ter apenas um ponto focal para as entidades nacionais e o resto do mundo e, essencialmente, ter mais força. Afirmou ainda a disponibilidade da EURORDIS para acompanhar e auxiliar neste processo.

Modesto Díez apresentou o caso do enorme caso de sucesso que é a Aliança Nacional espanhola, a FEDER, que nasceu em 1999 e conta atualmente com mais de 330 associações de doenças raras, 7 redes físicas, 12 coordenações de zona e mais de 30 projetos e serviços. Financia-se através de fundos nacionais e regionais e de uma rede de entidades solidárias que conta já com mais de 50 empresas. A FEDER é muito ativa no CNA da EURORDIS e em 9 projetos daquela entidade europeia.

### 1.2.2. (Re)pensar a representatividade nacional e europeia das associações

Jorge Sequeiros apresentou os números e as questões que deram mote ao debate, moderado por Maria de Belém Roseira e ele próprio, e cujo relator foi António Vaz Carneiro.

Em Portugal, um país tão pequeno há duas estruturas agregadoras de associações de doenças raras (Aliança e FEDRA).

Há pelo menos 35 associações de doenças raras já mapeadas pelo CGPP<sup>7</sup>, sendo que aproximadamente um terço integra à Aliança, um terço pertence à federação e um terço não está representado em qualquer uma das duas estruturas agregadoras.

---

<sup>6</sup> A Aliança realizou, em 2015, na Assembleia da República, a Conferência Nacional EUROPLAN, no âmbito do projeto EUROPLAN II

<sup>7</sup> O número de associações listadas pela Orphanet é superior mas inclui também associações genéricas

Apesar de ser a única estrutura agregadora reconhecida como tal pela EURORDIS, a Aliança considerou ser tempo de debater e melhorar a questão da representatividade das associações.

Questões como “Porquê duas entidades agregadoras em Portugal?” e “Quais as razões para haver tantas associações que não se juntaram a nenhuma delas”:

- Porque existem duas?
- Má perceção importância da representação?
- Falta de cultura associativista?
- Razões históricas?
- Outras?

estimularam o debate que foi bastante participado e entusiasmado.

Estavam presentes associados de 22 associações de doentes, sendo que se manifestaram presentes representantes de 17 delas: 8 associações da Aliança, 3 associações da FEDRA e 6 associações “não alinhadas”.

A opinião generalizada foi que é necessário haver uma só estrutura agregadora que represente de facto as associações, tanto a nível nacional como junto das entidades europeias. Qual o caminho exato para lá chegar não ficou fechado, sendo que se aventaram as hipóteses da fusão das existentes, a formação de nova entidade que nada tivesse a ver com as atuais (que desapareceriam) ou o aproveitamento (refundação) da Aliança.

Foi criada uma comissão *ad hoc* constituída por um representante de cada um dos 3 grupos (Aliança, FEDRA e associações não integradas), que ficou encarregue de, munido das opiniões dos membros de cada um desses três grupos, concluir qual o caminho a seguir e diligenciar no sentido de se cumprir o objetivo da representatividade das associações de doenças raras a uma só voz.

### 3. Contactos

Para mais informações:

- consulte [aliancadoencasraras.org](http://aliancadoencasraras.org)
- contacte [aliancadoencasraras@gmail.com](mailto:aliancadoencasraras@gmail.com) ou [presidente.aliancadoencasraras@gmail.com](mailto:presidente.aliancadoencasraras@gmail.com)
- ligue 910494191

## 4. Programa do evento

**9:30 | 10:00** ACREDITAÇÃO E RECEÇÃO

**10:00 | 10:30** SESSÃO DE ABERTURA

**ANABELA COELHO**

Direção-Geral da Saúde

**FERNANDO DE ALMEIDA**

Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge - INSA

**MÁRIO BARBOSA**

Instituto de Inovação e Investigação em Saúde - i3S

**MARTA JACINTO**

Aliança Portuguesa de Associações das Doenças Raras

**10:30 | 11:40** INVESTIGAÇÃO POR QUEM A PRÁTICA

*MODERADOR: Jorge Sequeiros*

**A INVESTIGAÇÃO EM DOENÇAS RARAS EM PORTUGAL**

João Lavinha, INSA, Patrícia Maciel, UMinho

**A INVESTIGAÇÃO NOS CENTROS DE REFERÊNCIA**

**Doenças hereditárias do metabolismo**

Elisa Leão Teles, Centro Hospitalar de São João

**Paramiloidose**

Teresa Coelho, Hospital de Santo António

**Fibrose quística**

Celeste Barreto, Hospital de Santa Maria

**11:40 | 12:10** PAUSA PARA CAFÉ

**12:10 | 13:00** O ENVOLVIMENTO DOS DOENTES NA INVESTIGAÇÃO

*MODERADOR: Patrícia Maciel*

**O QUE EXISTE ESTÁ À VISTA? ATÉ ONDE SE PODE IR?**

Aliança Portuguesa de Associações das Doenças Raras

**PAPEL DAS ASSOCIAÇÕES NA INVESTIGAÇÃO, O EXEMPLO DA APCDG**

Paula Videira e Carlota Pascoal, Associação Portuguesa Síndrome CDG e outras Doenças Metabólicas Raras, CDG&Allies PPAIN, Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade Nova de Lisboa

**MAPEAMENTO DAS ASSOCIAÇÕES DE DOENTES E SUA RELAÇÃO COM O CGPP, UM MODELO DE SUCESSO**

Milena Paneque, CGPP, i3S, APPAcGen

**13:00 | 14:00** ALMOÇO

**14:00 | 14:45 A REPRESENTAÇÃO DOS DOENTES E DAS ASSOCIAÇÕES**

**MODERADOR:** *João Lavinha*

**FUNDAMENTOS LEGAIS DAS ASSOCIAÇÕES DE DOENTES**  
André Dias Pereira, Centro de direito biomédico

**AS ALIANÇAS NACIONAIS DE ASSOCIAÇÕES NA EUROPA  
E O SEU MODELO DE FUNCIONAMENTO**  
Anja Helm, Eurordis

**O EXEMPLO DE ESPANHA, FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS**  
Modesto Díez Solís, Membro da Direção da FEDER e representante da FEDER no  
Cermi Estatal

**14:45 | 16:25 (RE)PENSAR A REPRESENTATIVIDADE NACIONAL E EUROPEIA DAS ASSOCIAÇÕES  
DE DOENTES EM PORTUGAL - DEBATE ABERTO**

**MODERADORES:** *Maria de Belém Roseira e Jorge Sequeiros*

**RELATORES:** *António Vaz Carneiro, Jorge Saraiva*

**16:25 | 16:45 PAUSA PARA CAFÉ**

**16:45 | 17:15 SESSÃO DE ENCERRAMENTO**

**ANTÓNIO VAZ CARNEIRO**

**JORGE SARAIVA**

**MARIA DE BELÉM ROSEIRA**



*Foto final com alguns dos participantes*