



Neste número

- [Trabalho da futura RD-Portugal](#)
- [Iniciativas no âmbito das doenças raras](#)
- [Doenças Raras pelas associações](#)
- [Próxima reunião de associações - Não perca](#)

Trabalho da futura RD-Portugal

- **Vacinação COVID-19**

A Comissão Técnica de Vacinação contra a COVID-19 (CTVC), nomeada pelo Despacho da Diretora-Geral da Saúde n.º 012/2020, tem, entre outras funções

- a recomendação de grupos-alvo e a sua priorização contra a COVID-19, com base na melhor evidência científica disponível sobre o impacto da doença e
- a vacinação levando em conta, nomeadamente, a transparência das estratégias propostas de modo a obter ganhos em saúde.

As Associações de Doentes foram contactadas pela CTVC no dia 28 de março, **domingo**, cerca das 19h, para envio de sugestões e contributos devidamente justificados para a inclusão das doenças que representam

na lista de prioridades para a Fase II de vacinação. Foi pedida resposta até 30 de março (2 dias).

A reunião mensal de 29 de março da futura RD-Portugal foi, naturalmente, direcionada para esta temática tão relevante para muitas das Associações de Doenças Raras e com as quais as restantes se mostraram solidárias.

Naquela reunião foram debatidas as estratégias possíveis e decidido elaborar uma breve mensagem com as razões que justificam a prioridade de uma pessoa que vive com uma doença rara que represente especial risco face à COVID-19 e/ou um seu cuidador, coadjuvada por um documento elaborado pelas Redes Europeias de Referência (RER), formadas pelos maiores especialistas em as Doenças Raras entre janeiro e fevereiro de 2021. A mensagem, assinada por 27 associações, foi enviada no dia 30 de março à CTVC.

Dias mais tarde e após algumas notícias na imprensa e serviços de media sobre alterações nas regras de prioridade que ignoravam as orientações do documento das RER, a futura RD-Portugal questionou a CTVC. A resposta confirmou a receção da proposta das Associações de Doenças Raras, indicando que a mesma se encontrava em análise interna.

Porque consideramos ser moral e eticamente justo, continuaremos a perseguir esta necessidade, em nome das Pessoas que vivem com Doença Rara~de especial risco e seus familiares.

-
- **Reconhecimento do Gabinete do Secretário de Estado da Saúde, Dr. António Lacerda Sales**

Em fevereiro de 2021, a futura RD-Portugal recebeu um convite da DGS para coorganizar o evento do Dia Internacional das Doenças Raras (DDR2021) que, devido às circunstâncias que atravessamos, teria que ser online.

O evento contou com a organização da Direção Geral da Saúde, a rede de Centros de Referência para as DR, o Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge (INSA), entre outros, e, num papel muito ativo, da futura RD-Portugal, com grande parte do apoio técnico e a colaboração massiva das Pessoas e Famílias com DR, com vídeos e testemunhos magníficos.

O trabalho desenvolvido mereceu à futura RD-Portugal um reconhecimento escrito do Gabinete do Sr. Secretário de Estado da Saúde, Dr. António Lacerda Sales, do Gabinete de Qualidade da DGS, pelo Professor Válder Fonseca, do Gabinete de Coordenação dos Centros de Referência, pelo Professor Doutor Caldas Afonso, e pelo próprio Presidente do INSA, Dr. Fernando Almeida.

Foi com esperança e expectativa, mas ao mesmo tempo dúvida e incerteza, que em fevereiro de 2018 se (re)iniciou a caminhada para fazer face ao desapontamento geral devido a, num país tão pequeno, subsistirem 2 Organizações distintas a representar Associações de Doenças Raras e um terceiro grupo de não-alinhadas (por não estarem ligadas a nenhuma das Organizações). O tempo correu, o trabalho foi desenvolvido e a esperança e a expectativa venceram.

Estes reconhecimentos não deixam margem para dúvidas e o número de Associações que já deliberaram pretender ser fundadoras é animador. Estamos quase lá!

A futura RD-Portugal deverá ser uma organização que permita opiniões

e perspetivas diferentes, com o tronco comum que passa pela intransigente procura de soluções para melhoria da qualidade de vida das Pessoas afetadas por Doença Rara.

Iniciativas no âmbito das Doenças Raras

- **Projeto “Ser Raro num tempo raro”**



A FDC Consulting, agência dedicada à saúde, com o apoio da Takeda Portugal e do Jornal Público, como media partner, encabeça um projeto que se “propõe durante um ano analisar e debater a realidade das doenças raras e as principais necessidades de doentes e familiares”. Para tal, junta conhecimentos, vontades e ideias de peritos nacionais bem como parceiros da Medicina e da Saúde, constituindo um Steering Committee (uma Comissão Executiva) para um conjunto de reuniões e debates de modo a produzir “um documento de consenso com um conjunto de recomendações cujo objetivo principal será contribuir para a definição do caminho que é necessário percorrer para melhorar a gestão das Doenças raras em Portugal”.

A Comissão Executiva conta, entre outros, com

- Delfim Rodrigues – Representante APAH (Associação Portuguesa de Administradores Hospitalares) e antigo Presidente do CA do Hospital de Guimarães
- Isabel Soares – Representante APIFARMA, Diretora de Comunicação
- Luís Brito Avô – NEDR (Núcleo de Doenças Raras da Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas) e Hospital de Santa Maria
- Luísa Pereira – Sociedade Portuguesa de Medicina Interna, NEDR

- Manuel Branco Ferreira – Soc. Port. Alergologia
- Mónica Vasconcellos – Soc. Port. Neuropediatria
- Helder Mota-Filipe – Prof. Faculdade Farmácia Univ. Lisboa
- Ana Paula Martins – Ordem Farmacêuticos
- Ana Rita Cavaco – Ordem Enfermeiros
- Miguel Guimarães – Ordem Médicos
- João Correia – Soc. Port. Medicina Interna

E, para acrescentar a perspetiva construtiva da Pessoa de quem vive com a doença, dos seus familiares e da transformação de modelos centrados nos serviços para modelos centrados no cidadão, também Paulo Gonçalves foi convidado a integrar a Comissão Executiva.

-
- **Webinares gratuitos do EJPRD**



O European Joint Programme - Rare Diseases organiza regularmente webinares gratuitos. Saiba mais [aqui](#).

Doenças Raras pelas Associações

- **Semana da Epilepsia com coorganização de 4 associações de DR**



De 8 a 13 de Março de 2021, decorreu a Semana da Epilepsia, onde se inseriu o 33eENE, evento coordenado pelo Dr. Francisco Sales, que também assinalou os 50 anos da Liga Portuguesa Contra a Epilepsia.

Neste importante congresso, com mais de 800 inscritos, houve espaço para as associações de doentes, num webinar intitulado "Espaço das Associações de Doentes com Epilepsia", que se realizou no último dia.

Este espaço, organizado pela associação [DOCE](#), em colaboração com a [Associação Sanfilippo Portugal](#), a [Associação Dravet Portugal](#) e a [Associação de Esclerose Tuberosa em Portugal](#), todas associações de doenças raras, foi muito interessante e participado. Foram abordados vários temas que muito interessam e preocupam os doentes raros, nomeadamente a importância de um diagnóstico precoce, os ensaios clínicos e a qualidade de vida das famílias e doentes.

Cada associação esteve representada num dos painéis do webinar, como se pode ver no programa:

1. O Diagnóstico Precoce em 3 perspetivas:
 - o da família - Raquel Marques, Associação Sanfilippo Portugal
 - o do geneticista - Dra. Lúcia Lacerda, Centro de Genética Jacinto Magalhães
 - o do Clínico - Dr. Tiago Proença dos Santos, Hospital de Santa Maria
2. A importância do Ensaio Clínico
 - o stand4kids, supporting pediatric trials – Prof. Ricardo Fernandes

- o caso da Associação Nacional DOCE (ensaio externo) - José Vilhena
 - o caso da Dravet Portugal (ensaio interno) - Sara Prates
3. A qualidade de vida da família em 2 perspetivas:
 - de um irmão de um doente de esclerose tuberosa
 - do clínico - Dra. Filipa Lourenço, psicóloga na Associação de Esclerose Tuberosa em Portugal
 4. Cannabis Medicinal – dois anos de legislação trouxeram solução? – Carla Dias, OPCM (Observatório Português para a Cannabis Medicinal)
 5. Espaço EpiCARE - Isabella Brambilla, ePAG Coordinator – CHAIR

- **O caminho faz-se caminhando mas nunca sozinho - andLINFA**

A partilha gera ajuda e na ajuda encontram-se caminhos que levam a soluções. É um pouco neste espírito que a andLINFA (Associação Nacional de Doentes Linfáticos) faz o seu percurso, sabem que nada se faz sozinho!

O Linfedema é uma doença crónica, ainda sem cura e sem medicamentos. «Os dispositivos de contenção são a nossa segunda pele, um dos nosso “medicamentos” fulcrais».

Em Portugal desde julho de 2015, a andLINFA une, passo a passo, esforços para melhorar, em Portugal, o conhecimento das patologias linfáticas e das doenças que lhe estão associadas. As várias ações que desenvolvem destinam-se a disponibilizar ao doente e família, uma rede multidisciplinar de apoio e cuidados de qualidade numa perspetiva economicamente responsável, bem como desenvolver sinergias que proporcionem a visibilidade e aceitação da doença linfática na

sociedade e na comunidade e apontem para uma melhora da qualidade de vida.

Muito cedo perceberam que, mesmo sendo uma associação de doentes, sozinha não conseguia atingir o melhor para cada um dos membros e por isso uniram as mãos a outros, que, tal como eles, procuram respostas concretas. No ano passado estiveram no [grupo de seis doentes](#) que uniu [22 associações europeias](#) num manifesto que se juntou à voz que está também a fazer-se sentir a partir dos [Estados Unidos](#).

O caminho faz-se caminhando. Este ano são já 27 as Associações unidas, superando as diferenças nas respostas que são dadas nos vários países da Europa, a trabalhar na visibilidade das dificuldades comuns e a encontrar soluções que dificilmente conseguiriam sozinhas.

Uma das atividades consistiu em lançar uma questão simples aos doentes e desta forma, obter um denominador comum para começar a trabalhar para desenvolver todos esforços para uma solução uniforme. A ação que estão a desenvolver é descrita em newsletters de entidades que representam doenças raras (disponível [aqui](#)) e o seu exemplo vai ser brevemente espelhado a nível das atividades mundiais.

DIA MUNDIAL DO LINFEDEMA

6 de março



O Dia Mundial do Linfedema, que se pretende que seja oficial muito brevemente, assinala-se em março, mês no qual se dá mais foco ao Linfedema e às doenças do foro linfático.

O caminho faz-se caminhando, mas nunca sozinho!

Para saber mais:

<https://andlinfa.pt/Dia-Mundial-do-Linfedema-%7C-World-Lymphedema-Day.php>

<https://lymphaticnetwork.org/news-events/europe-world-lymphedema-day>

<https://vascern.eu/celebrating-world-lymphedema-day/>

- **SPEM acolhe Portadores de Neuro Mielite Ótica**



Os portadores de Neuro Mielite Ótica estão já a ser representados pela SPEM (Sociedade Portuguesa de Esclerose Múltipla), o que era há muito ansiado por estes doentes.

De acordo com a proposta da Direção da SPEM, aprovada por unanimidade na última Assembleia Geral, a IPSS integrará estes doentes provisoriamente, enquanto não tiverem uma organização própria que os represente.

“A SPEM aceita acolhê-los como sócios e representá-los com a mesma dignidade e nos mesmos termos dos presentes estatutos dos portadores de esclerose múltipla”, pode ler-se no texto da proposta.

Para tal, a Assembleia Geral aprovou a alteração dos Estatutos, que passam agora a incluir um novo artigo.

O transtorno do espectro de Neuro Mielite Ótica, também conhecido como Doença de Devic, é uma patologia autoimune e desmielinizante, rara e grave, que afeta o Sistema Nervoso Central. Atinge principalmente a visão e a medula espinhal, podendo causar episódios de dor nos olhos e também vista turva ou perda da visão. Estes são sintomas semelhantes aos da Esclerose Múltipla, pelo que a Neuro Mielite Ótica já foi mesmo considerada uma variante da mesma.

- **Livro Infantil Ilustrado sobre Neurofibromatose tipo 1 e estratégias de adaptação**



No passado dia 28 de fevereiro de 2021, no Dia Internacional das Doenças Raras, a Associação Portuguesa de Neurofibromatose, APNF, publicou o livro "As aventuras do Tito. O Tito nasceu corajoso", com o ISBN 978-989-33-1504-0.

O Tito tem a doença rara Neurofibromatose Tipo 1 (NF1), e é a personagem principal deste livro infantil. Nesta história, o Tito vai viver 5 aventuras, que expõem a vivência e a adaptação a um doença rara em diferentes contextos - hospitalar, escolar e familiar. O Tito partilha neste livro algumas estratégias para enfrentar os desafios que a doença lhe traz. Os destinatários deste livro são as próprias crianças,

os seus familiares, profissionais de saúde e de educação e até quem desconheça a Neurofibromatose tipo 1.

O livro, escrito pela psicóloga Inês Cabral da Fonseca, durante o desenvolvimento do seu ano de estágio profissional na APNF (2020), e ilustrado por Mafalda Mota da Heróis sem capa, com o apoio da Associação das Famílias dos Diplomatas Portugueses, pode ser adquirido pelo valor de 10€ [AQUI](#)..

-
- **Encontro Anual da Associação Portuguesa de Neurofibromatose, APNF, 22 maio, 15h**



APNF

Associação Portuguesa
de Neurofibromatose

No dia 22 de Maio a APNF (Associação Portuguesa de Neurofibromatose), irá realizar o Encontro Anual de 2021, pelas 15h, online (<https://videoconf-colibri.zoom.us/j/84797323755?pwd=QWdZSmdyd21PVEJBaFhrc253UVB0dz09>; senha 545810).

Para saber mais e conhecer o programa poderá consultar em breve www.apnf.pt e/ou <https://www.facebook.com/APNFpt>.

-
- **Défice de alfa-1 antitripsina e a Covid-19: Um apelo urgente à ação!**



Associação Alfa1 de Portugal

A pandemia COVID-19 é uma emergência global. A identificação de populações que estão em risco de

complicações graves é crucial no desenvolvimento de medidas para prevenir ou reduzir formas graves da doença ou a mortalidade em pacientes vulneráveis. Novas evidências indicam que esta enzima pode inibir a infecção por coronavírus 2 da síndrome respiratória aguda grave (SARS-CoV -2). A α 1-antitripsina também tem efeitos anticoagulantes e pode proteger contra inflamação, morte celular e formação de armadilhas extracelulares de neutrófilos, portanto, essa proteína multifuncional foi considerada candidata ao tratamento da COVID-19. Vários ensaios clínicos com este inibidor da alfa1-proteinase foram iniciados. Existe uma necessidade urgente de encarar que os pacientes com deficiência de α 1-antitripsina (AATD) possam ter risco aumentado de infecção por SARS-CoV-2 e desenvolvimento de COVID-19 grave. Este é o apelo lançado na prestigiada revista The Lancet, num artigo de opinião assinado por especialistas da Universidade de Toronto, que pode ser encontrado [aqui](#)..

- **Dia Nacional (7 de Junho) e Semana Mundial da Hemocromatose (1 a 7 de junho)**

O dia Nacional da Hemocromatose vai assinalar-se a 7 de Junho e a Semana Mundial da Hemocromatose de 1 a 7 de junho.

Desde 2012, no âmbito das comemorações da Semana Mundial da Hemocromatose e do dia Nacional da Hemocromatose, a APH elege uma cidade onde organiza um encontro de amigos e associados, com o objetivo de difundir informação sobre a hemocromatose, não só junto da população local e das escolas, em colaboração com a respetiva Câmara Municipal, mas também junto da classe médica através da organização de reuniões/ações de formação promovidas em conjunto

com o ACES daquela zona: Lousada, Espinho, Famalicão, Braga, Arouca, Cabeceiras de Basto, Esposende, Póvoa de Varzim.



Em contexto de pandemia, impossibilitados de realizar eventos presenciais, a APH divulga o concurso internacional de fotografia, promovido pela H.I. - Hemocromatosis International (da qual é membro ativo), sob o tema "Herança" relacionada com a Hemocromatose Genética (ou hereditária).

As informações sobre o concurso podem ser consultadas [aquí](#).

Próxima reunião de associações DR

A próxima reunião das Associações de Doenças Raras será no dia 29 de abril, quinta-feira.

Aceda através

de <https://us02web.zoom.us/j/81216894771?pwd=cXlsbVMvYVM1bkIXa0Y2UWlpRkp0Zz09>.

Em alternativa, utilize o ID da reunião *812 1689 4771* e a senha de acesso *RD2021*.

