



Neste número

- [Editorial](#)
- [Vai acontecer](#)
- [Aconteceu...](#)
- [Campanhas](#)
- [Agradecimentos](#)

Editorial

Bem-vindo à primeira newsletter da RD-Portugal formalizada no dia 29 de maio, no auditório do INSA – Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge.

Foi um caminho longo que nos trouxe aqui, e muitos desafios nos esperam ainda. Acreditamos que a união faz a força e que, juntas, as associações de doenças raras terão mais e melhor voz. São já 22 as associações que integram a RD-Portugal, e continuam a chegar informações de associações que se juntarão. Relembramos que serão fundadoras todas as que aderirem até ao fim de 2021. A RD-Portugal luta por todas as doenças raras, mas não é irrelevante o número de associações que representa.

13 associações ocupam os 13 cargos dos órgãos sociais previstos nos estatutos. E foi adotado um modelo de governança aberto, em que todas

as associações fundadoras podem participar nas reuniões de direção (sem direito a voto). As reuniões ao dia 29 de cada mês mantêm-se, para todas as associações que queiram participar, mesmo que ainda não pertençam à RD-Portugal. Acreditamos que é do debate que nascem as ideias e que só dessa forma atingiremos os objetivos a que nos propusemos.

Continuamos a trabalhar para que esta união seja completa. Contamos com todos. Contamos consigo!

A próxima reunião de Associações das DR será no [sítio do costume](#) (ID 812 1689 4771, código RD2021), dia 29 de junho, pelas 19h.

Vai acontecer

- **Dia Nacional da Doença de Huntington, 15 JUNHO**

Assinala-se hoje, dia 15 de junho, o Dia Nacional da Doença de Huntington, aprovado em Projeto de Resolução na AR em 2018. Esta patologia neurodegenerativa, hereditária, altamente incapacitante, até ao momento incurável, está envolta num enorme estigma e continua desconhecida da opinião pública e de alguns profissionais de saúde.

Conheça as iniciativas de divulgação que a Associação Portuguesa dos Doentes de Huntington (APDH) vai realizar [aqui](#) ou consulte a [página de facebook](#) e o [site](#).

- **Dia Internacional da Drepanocitose, 19 JUNHO**

Para assinalar o dia internacional da Drepanocitose, a APPDH realiza na manhã do de 19 de junho um webinar, que pode ser acompanhado em direto através do site da associação e para o qual convida todos.

A parte da tarde será passada na Terra dos Sonhos, com animação para as crianças e tertúlia para os pais. Devido à situação de pandemia apenas um pequeno grupo de crianças irá participar.

Mais informações [aqui](#).

- **Webinar “Smartphones como facilitadores de vida – características standard ao serviço da deficiência”, 26 JUNHO**

A Associação Nacional de Neurofibromatose dinamiza a 26 de junho pelas 16h um webinar para demonstrar como uma pessoa com limitações - baixa visão, cegueira, dislexia, surdez, pode usar um smartphone Android ou iOS vulgar, explorando apenas os recursos de origem do equipamento.

O formador, João de Sousa e Silva, é Doutor em Informática, e dedicou vários anos à pesquisa sobre acessibilidade digital. Com conhecimento idiossincrático devido a diversas deficiências como resultado de sua condição genética rara, Neurofibromatose tipo 2, tem uma perspetiva muito particular sobre o potencial da computação como ferramenta ubíqua para a o dia-a-dia.

Este webinar destina-se a pessoas com limitações a nível da baixa visão, cegueira, dislexia, surdez, e também a cuidadores, professores e utilizadores em geral.

Para usufruir do webinar, é desejável dispor, para além do equipamento a utilizar para o acesso ao mesmo, de um Smartphone que não esteja a ser utilizado para esse efeito, a fim de ser possível experimentar o que será demonstrado.

A inscrição é gratuita e pode ser realizada [aqui](#).

Aconteceu...

- **Dia Mundial da Esclerose Múltipla, 30 MAIO**

No dia 30 de maio assinalou-se o Dia Mundial da Esclerose Múltipla com [diversas iniciativas](#) e muita diversão pelo país.

Destas destacam-se o [convite humorado pelo Bruno Ferreira](#); a participação da SPEM no “tune for MS”, uma espécie de concurso de talentos de Pessoas com EM pelo jovem artista de arte urbana, Bruno Ezik; e uma breve série de episódios no canal [Youtube da SPEM](#), desenhados, produzidos e realizados por Pessoas com EM e pelas Delegações da SPEM.

A SPEM está disponível para partilhar a experiência com as outras associações. Poderá ser um dos temas a abordar num dos dias 29.

- **Projeto Ser Raro, 2ª reunião**

No passado dia 2 de junho, Paulo Gonçalves participou na segunda reunião do [Projeto Ser Raro](#), coordenado pela FDC Consulting e com o apoio da Takeda. Foram debatidas novas ideias e soluções para melhorar o diagnóstico e o tempo de diagnóstico nas doenças raras. Dos

4 debates previstos, sairá um conjunto de recomendações a ser apresentado a 28 de fevereiro de 2022.

Campanhas

- **Campanha 30 milhões de razões #30millionreasons**

Apesar de os avanços científicos e os esforços a nível nacional e europeu terem resultado em grandes progressos, são demasiadas as pessoas com doenças raras que enfrentam necessidades e desigualdades no acesso ao diagnóstico, a tratamentos e a cuidados, deixando-as à margem da sociedade. Atualmente, não existem grandes ações europeias em prol das doenças raras e as políticas não se mantiveram a par das novas tecnologias.

Existem 30 milhões de pessoas com doenças raras na Europa. Junte-se à EURORDIS e à comunidade das doenças raras na campanha #30millionreasons por um Plano de Ação europeu relativo às doenças raras, que não deixe ninguém para trás, até 2030.

Partilhe a sua razão na [página da campanha](#),

Partilhe a sua razão nas redes sociais com #30millionreasons #Rare2030,

Saiba mais sobre a campanha [aqui](#).

- **Campanha #Resolution4Rare**

Este é o momento de defender uma #Resolution4Rare! A Rare Diseases International desenvolveu ferramentas para capacitar as pessoas com doenças raras, as suas famílias, grupos da sociedade civil e todos os

que queiram ajudar a amplificar o apelo global por uma Resolução da ONU em 2021!

Este assunto será desenvolvido na próxima newsletter, mas pode já saber mais [aqui](#).

Agradecimentos

A Direção da RD-Portugal agradece a todos quantos apoiaram esta fase:

- o apoio *pro bono* da Cognipharma,
- a participação e as mensagens deixadas, no dia 29 de maio, pela Dra. Maria de Belém Roseira, pelo Professor Jorge Sequeiros (IBMC/i3S), pelo Dr. Fernando Almeida (INSA), pela Dra Carla Pereira (DGS), por Yann Le Cam (Eurordis), e pela Dra Milena Paneque (APPACGEN) e os alunos do mestrado em Aconselhamento Genético
- as entidades que se associaram ao lançamento da RD-Portugal, através da divulgação do comunicado de imprensa ou publicações nas redes sociais: AICIB, Associação Nacional de Farmácias, APIFARMA, Associação de Farmácias de Portugal, Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Comissão Centros Referência, Doenças Raras do Metabolismo, Direção-Geral da Saúde, Fundação para a Ciência e a Tecnologia, i3S, IBMC - Instituto de Biologia Molecular e Celular, Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Ordem dos Biólogos, Ordem dos Médicos, P-Bio, Pfizer, Plataforma Saúde em Diálogo, Sanofi, Takeda
- o trabalho incansável da Dra. Rosário Zincke e da Dra. Marlene Neto

