



Doenças Raras
Portugal

Newsletter nº6 :: Novembro 2021

[EDITORIAL](#)

[VAI ACONTECER](#)

[ACONTECEU](#)

[OUTRAS NOTÍCIAS](#)



EDITORIAL

Quantas vezes já ouvimos falar do Doente no Centro? Dezenas, pelo menos.

Independentemente do leitor ser crente, dificilmente estará contra a mensagem deixada pelo Papa Francisco numa audiência à Fundação Biomédica da Universidade do Campus Biomédico em Roma: "Colocar a pessoa doente à frente da doença é essencial, em todos os campos da medicina. Para que seja

verdadeiramente abrangente e humano.”, acrescentando ainda “Estas devem ter equidade na atenção que é dada às doenças comuns.”, conforme noticiou o Canal Eclésia, no dia 18 do mês passado.

Quando de fala na centralidade e nos avanços da tecnologia para melhorar as respostas às pessoas que vivem com doença, não se pode esquecer a humanização nos cuidados, essencial para haver equilíbrio. Há, neste campo, duas notícias que nos parecem ser de esperança concreta para os próximos anos.

A primeira é que, após pelo menos dois anos de insistência por parte das Associações de Doentes, nas quais a RD-Portugal se integra, as associações foram convidadas a participar num trabalho de melhoria contínua da utilização do Serviço Nacional de Saúde (SNS). Pretende-se que seja mais simples para todos os que o usamos como utentes, para os profissionais que nos acolhem e para o sistema poder corrigir o que não está ajustado às necessidades. A caminhada vai ser longa mas só com a nossa participação em todo o processo, o SNS poderá melhorar.

A segunda é que, como resultado do trabalho desenvolvido pelas Associações de Doentes, em que mais uma vez a RD-Portugal se insere, está previsto um novo Decreto-Lei que permitirá a dispensa da Medicação em Proximidade (isto é, num hospital, farmácia ou centro de saúde próximo, ou na residência do utente) às pessoas que fazem medicação através de farmácia hospitalar.

Estas notícias significam que o trabalho que todos temos vindo a desenvolver, está a fazer a diferença.

Agora que nos aproximamos do final do ano e de um novo que se inicia, é altura de renovar objetivos. É isso que pretendemos fazer. Juntem-se a nós

no desenho do que queremos para 2022.

As reuniões ao dia 29 de cada mês mantêm-se, para todas as Associações de Doenças Raras que queiram participar (mesmo que ainda não pertençam à RD-Portugal) e aberta a todas as pessoas interessadas nas doenças raras. Contamos com todos! Só juntos faremos a diferença.

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



Piloto do Projeto Informar sem Dramatizar

O Projeto Informar sem Dramatizar (IsD) é um programa desenhado pela RD-Portugal, destinado à divulgação das doenças raras, sem estigmas, nas escolas portuguesas. Queremos desconstruir mitos, ampliando o conhecimento que exista sobre o tema.

Nove escolas aceitaram o desafio de implementar e avaliar o piloto deste projeto, cinco das quais na grande Lisboa (três no Estoril, no concelho de Cascais, uma na Charneca da Caparica, no concelho de Almada e uma em Lisboa), duas na Ilha da Madeira (Prazeres e Fajã da Ovelha, ambas no concelho da Calheta), uma na zona centro (Alvorninha no concelho de Caldas da Rainha) e uma na zona sul (Portimão). Perto de 50 turmas do 1º ciclo vão implementar o piloto e 10 turmas do 2º e 3º ciclo vão fazer um pré-piloto dos materiais destinados a estes ciclos. Desta forma, esta iniciativa inédita chegará a mais de 1000 alunos.

Pretende-se, em 2022, implementar o projeto a nível nacional e iniciar a extensão aos restantes níveis de ensino.

O projeto é gratuito para as escolas e para os alunos. As escolas são autónomas na implementação do projeto, seguindo as orientações dadas pela RD-Portugal nas sessões de esclarecimento para professores e os materiais que esta fornece.

A RD-Portugal agradece à designer Inês Gaspar que amavelmente elaborou o grafismo de todos os materiais do 1º ciclo e à Cognipharma que elaborou o grafismo dos materiais do 2º e 3º ciclo.

As escolas que queiram participar no projeto podem inscrever-se desde já, através do email isd.rdportugal@gmail.com, indicando o número de turmas e o número de alunos em cada turma.

Dia Internacional das Pessoas com Deficiência | 3 DEZEMBRO

Sob o lema “O futuro é acessível”, proposto pela ONU, o município de Santarém e o Instituto Nacional para a Reabilitação (INR) vão assinalar o Dia Internacional das Pessoas com Deficiência com um conjunto de atividades a decorrer durante todo o dia, em vários espaços da cidade.

A cerimónia conta com a participação de Ana Mendes Godinho, Ministra do Trabalho e Segurança Social, Ricardo Gonçalves, Presidente da Câmara de Santarém, Ana Sofia Antunes, Secretária de Estado da Inclusão das Pessoas com Deficiência, e de Humberto Santos, Presidente do INR.

A comemoração desta data tem como principal objetivo a motivação para uma maior compreensão dos assuntos relativos à deficiência e a mobilização para a defesa da dignidade, dos direitos e do bem-estar, para que se crie um mundo mais inclusivo e equitativo para as pessoas com deficiência, seja ela física ou mental.

Saiba mais [aqui](#).

SAÚDE + SOCIAL 4.0 | 3 e 4 DEZEMBRO

A 16ª edição do Congresso Nacional da Esclerose Múltipla (CNEM 2021), sob o tema “Saúde + Social 4.0”, persegue o objetivo das edições anteriores e pretende uma vez mais ser um congresso de e para pessoas com Esclerose Múltipla (EM). É intenção da SPEM elevar a voz de quem tem EM, apresentando e discutindo propostas e ideias que contribuam para a melhoria da sua qualidade de vida.

Refletir na relação entre a prestação de cuidados de Saúde e o apoio Social na EM é fundamental, sendo que muitas vezes essa relação é conflituosa ou até inexistente. O objetivo é passar a haver uma maior coordenação entre as duas, colocando as pessoas com EM no centro, tendo em conta não só a sua patologia, mas também as suas preocupações, necessidades, sonhos e expectativas enquanto pessoa, cidadã participante e ativa. Por isso Saúde + Social 4.0.

Saiba mais [aqui](#).

Webinar "Conheça o Programa Europeu para as Doenças Raras" | 15 DEZEMBRO

O Programa Europeu Conjunto para as Doenças Raras (EJP RD, na sua sigla em inglês) reúne mais de 135 organizações de 35 países com o objetivo de criar um ecossistema sustentável e permitir um círculo virtuoso entre investigação, cuidados de saúde e inovação médica. Nesta iniciativa, Portugal encontra-se representado pelo Ministério da Ciência e Tecnologia, através da Fundação para a Ciência e Tecnologia (FCT) e pelo Ministério da Saúde, através do Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge (INSA).

Para uma maior coordenação e alinhamento nacional com este programa, em 2020 foi criado o National Mirror Group Português (NMG-P) do EJP RD, coordenado pelo INSA em colaboração com a FCT e a Direção Geral Saúde (DGS), integrando também a Comissão Nacional para os Centros de Referência (CNCR), a União das Associações das Doenças Raras de Portugal (RD-Portugal), a Orphanet Portugal e a Agência de Investigação Clínica e Inovação Biomédica (AICIB).

Uma das atribuições do NMG-P é a divulgação do EJP RD e das oportunidades e ferramentas que tenham interesse para a comunidade nacional de doenças raras (financiamento, ações de formação, mentoria, plataformas e outros), de modo a aumentar a participação e a capacitação de investigadores, clínicos, associações de doentes e empresas nacionais nesta área.

Com este objetivo, o NMG-P organiza o webinar “Conheça o Programa Europeu para as Doenças Raras”, no dia 15 de dezembro às 10h.

A participação é gratuita mas a inscrição obrigatória através deste [LINK](#).

Junte-se a nós e fique a par das oportunidades e desafios para as Doenças Raras no EJP RD!



“DIA MUNDIAL DE SENSIBILIZAÇÃO PARA A DOENÇA DE SANFILIPPO” | 16 NOVEMBRO

O Dia Mundial da Sensibilização para Sanfilippo trata de criar consciência e divulgar globalmente a síndrome de Sanfilippo, uma doença de que poucos ouviram falar.

Este dia especial de conscientização é uma homenagem às crianças de todo o

mundo que vivem com a síndrome de Sanfilippo, bem como àquelas que faleceram. É também uma homenagem às suas famílias.

O logotipo, que mostra pais e filhos de mãos dadas, é um tributo ao enorme amor e ligação especial de pais e filhos. Qualquer pai ou mãe, se identifica com os preciosos anos em que consegue segurar a mão dos seus pequenos filhos e isso ganha um significado especial para os pais de uma criança com Síndrome de Sanfilippo. Podemos ajudar a divulgar a data e criar consciência, mudando a foto de capa ou de perfil nas redes sociais. Saiba mais [aqui](#).

Mês da sensibilização para a Alpha 1 | NOVEMBRO

Novembro é o mês da sensibilização para o Défice de Alfa 1 Antitripsina (Alfa 1), uma condição genética que poderá provocar doença pulmonar, hepática e dermatológica.

A Alfa1 caracteriza-se pela baixa concentração de uma proteína chamada Alfa1 Antitripsina (AAT). A AAT é produzida no fígado e libertada na corrente sanguínea de forma a exercer uma das suas principais funções: proteger os pulmões das agressões internas e externas.

O Défice de Alfa1 Antitripsina ocorre quando uma mutação genética da proteína AAT é produzida no fígado e o organismo é incapaz de a colocar na circulação sanguínea, conduzindo a situações de níveis reduzidos ou nulos da proteína no sangue. Por sua vez, a retenção e acumulação anormal de AAT no fígado, aumenta o risco de desenvolver doença hepática.

A AA1P pretende partilhar e chegar a outros de forma a promover o diagnóstico precoce.

Mais informações no [site da associação](#).

Dia Internacional do Síndrome de Phelan-McDermid | 22 OUTUBRO

A iniciativa “Shine Green for 22q13” existe para assinalar o Dia Internacional do Síndrome de Phelan-McDermid (#PMSAD), uma doença muito rara, com menos de 30 casos reportados em Portugal, devido à falta de diagnóstico. Estima-se que 1% da população autista possa ter este síndrome.

Este ano, o [Sporting Clube de Portugal](#) associou-se a este dia, iluminando de verde, o Estádio José Alvalade e o Pavilhão João Rocha.

Também o [Museu Municipal de Oliveira de Frades](#), se associou, iluminando a sua fachada de verde ao longo de vários dias.

APL convidada para 2ª edição da Reunião Científica MPS360

A APL foi convidada a participar na 2ª edição da Reunião Científica MPS360, no passado dia 8 de outubro, no Centro de Cultura e Congressos da Secção Regional Norte da Ordem dos Médicos, com o tema Qualidade de Vida nas MPS – a perspetiva do Doente.

Francisco Carreiro representou a APL com a colaboração de Isac Brito, que vive com uma MPS II e foi desafiado a partilhar um dia da sua vida, e as suas vivências no âmbito social, profissional e familiar. Isac é sem dúvida um exemplo de força e resiliência que vale a pena partilhar.

Veja ou reveja [aqui](#).



Medicina Personalizada - Um sinal de esperança na medicina do futuro

A contínua sinergia entre a genómica, os testes de diagnóstico e a farmacoterapia, em paralelo com os avanços da ciência e da tecnologia, permite uma personalização nos tratamentos. A [EURORDIS](#) tem em curso um conjunto de atividades, às quais a RD-Portugal se une, no sentido de um plano global para a investigação personalizada. [Aqui](#) encontra informação sobre a medicina personalizada na oncologia. As Doenças Raras são o expoente máximo dessa necessidade, pela incidência. O que todos desejamos é que se aprofunde um caminho para o aumento de iniciativas no campo da medicina personalizada. O ICPeMed, do qual o Instituto Ricardo faz parte, lança uma iniciativa para reconhecer as melhores práticas baseadas em evidência.

Saiba mais [aqui](#).

SPAIC alerta para diagnóstico correto do angioedema hereditário que se pode confundir com alergias

A Sociedade Portuguesa de Alergologia e Imunologia Clínica (SPAIC) alerta para a importância do diagnóstico correto do angioedema hereditário, uma doença rara cujos sintomas são muitas vezes confundidos com alergias, o que atrasa a identificação e o tratamento.

Saiba mais [aqui](#).

Doenças raras? Pessoas únicas? Saúde global! | Vídeo de divulgação pelo INSA

Conheça um pouco melhor o Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (INSA), fundado em 1899 pelo médico e humanista Ricardo Jorge e que em 2019 comemorou o seu 120º aniversário.

"Na Europa, uma doença é considerada rara quando afeta menos do que 1 indivíduo em 2000. Isto significa que, num país pequeno haverá poucas pessoas afetadas por uma dada doença. Num país grande, haverá mais pessoas com a mesma doença. Mas sabias que já há cerca de 6000 doenças raras identificadas? E que cerca de 300 milhões de pessoas em todo o mundo tem uma doença rara? Ou seja, a atenção deve ser global! Vem saber mais sobre estas doenças e o que tem sido feito, neste episódio especial que dedicamos às doenças raras afetam tantas pessoas únicas."

O episódio especial dedicado às Doenças Raras e pessoas únicas pode ser visto [aqui](#). Pode ver todos os vídeos do INSA [aqui](#).



www.raras.pt | unificardoencasraras@gmail.com