



Doenças Raras
Portugal

Newsletter nº7 :: Dezembro 2021

[EDITORIAL](#)

[NOVAS ASSOCIADAS](#)

[CHAMADA À AÇÃO](#)

[NOTÍCIAS](#)

[É NATAL! CAMPANHAS SOLIDÁRIAS...](#)



EDITORIAL

Dizia o poeta Gedeão que “...sempre que o homem sonha, o mundo pula e avança...”

Passaram-se apenas 6 meses da escritura da RD-Portugal e é tempo de celebrar... por uns instantes.

Chegámos com um objetivo central: garantir que a Doença Rara era trabalhada todos os meses do ano, através da união de esforços das várias pessoas, grupos, associações e comunidades mais ou menos estruturadas para melhoria da qualidade de vida das Pessoas afetadas por uma ou mais das 6.000 doenças descritas.

Ao perguntar ao público em geral quantas pessoas em Portugal se estima sofrerem de Doença Raras, inevitavelmente, arriscamo-nos a escutar números muito díspares, desde mil a um milhão. A estimativa real é entre 600.000 e 800.000 em Portugal. Muitas delas com doenças degenerativas e altamente incapacitantes que exigem um trabalho colaborativo de apoio e reabilitação, quer ao nível da saúde quer da proteção da deficiência. Começámos com 22 Associações. Somos 30. Representamos muitos, o que reforça a responsabilidade.

Apresentámo-nos aos organismos públicos, privados, entidades que de alguma forma são atores das Doenças Raras, e decisores políticos e executivos. Só não nos conhece a RD-Portugal quem por algum motivo não nos pode receber. Nacionais e internacionais. Sermos reconhecidos por órgãos executivos e premiados pela ambição do que estamos a construir só nos pode deixar orgulhosos. Mas só por um pouquinho, porque há muito por fazer. Quer um quer outro, é trabalho de todos.

Temos 5 grandes iniciativas para 2022:

1. Continuar o trabalho para termos um Registo Nacional que nos permita integrar o Registo Europeu de Doenças Raras, com a esperança da cura de muitas destas doenças;

2. Construir um Edifício Digital que permita a interação e comunicação entre todos, mitigando as barreiras de idade, literacia, acessibilidade ou habilidade;
3. Constituir uma estrutura de prestação de serviços partilhados à sociedade, em conjunto com outras Associações e empresas mecenas beneficiando da escala;
4. Iniciar a implementação do projeto Informar sem Dramatizar que ambicionamos vir a chegar a todas as escolas do país, na sequência do sucesso do piloto;
5. Aprofundar a interação e as relações com os parceiros nacionais e internacionais ao nível da saúde, bem-estar, educação, e componentes científica, económica e social.

Cumprir um sonho não é limitarmos-nos a esperar por milagres, mas sim percorrer um caminho e superar barreiras psicológicas e físicas

Só paramos para celebrar por uns instantes e desejar umas merecidas Boas Festas. Porque há muito por fazer, esta paragem é metafórica e continuamos online todos os dias deste e do novo ano.

Se o que leu lhe despertou interesse, contacte-nos, colabore connosco e venha fazer parte de uma família alargada que sonha, constrói e avança.

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 dezembro, pelas 19h.



NOVAS ASSOCIADAS

A RD-Portugal dá as boas vindas às suas quatro novas associadas. Somos neste momento 30 associações fundadoras.

DOCE

A DOCE – A Associação Nacional para Divulgar e Orientar para Combater e Enfrentar a Tay-Sachs e outras Gangliosidoses tem como objetivo encontrar todas as famílias em Portugal afetadas pela Tay-Sachs, Sandhoff e GM1, para que nenhuma se sinta isolada. A 27ª associação fundadora tem como objetivo lutar para encontrar uma cura! Veja mais [aqui](#).

AA1P

A AA1P – A Associação Alpha1 de Portugal surgiu em 18 de fevereiro de 2011 e da necessidade de duas famílias com crianças “Alfa” encontrarem um meio que reunisse e facilitasse a divulgação de informação atualizada e credível em língua portuguesa. A 28ª associação fundadora da RD-Portugal disponibiliza agora informação para todos os interessados no conhecimento da Deficiência de Alfa 1 Antitripsina (Alfa1). Veja mais [aqui](#).

SERaro.pt

A SERaro.pt – A Associação das Síndromes Excepcionalmente Raras de Portugal, a 29ª associação fundadora da RD-Portugal, tem como objeto contribuir para melhorar as condições de vida dos portadores de doenças raras e pessoas que aguardam confirmação de diagnóstico, bem como das pessoas que com estas convivem. Pretende representar todos aqueles que vivem com uma doença ultra rara ou para a qual ainda não haja associação em Portugal, dando caminho a que, a partir do momento em que haja massa crítica, essas associações possam ser criadas. Veja mais [aqui](#).

EVITA

A EVITA – A Associação de Apoio a Portadores de Alterações nos Genes Relacionados com Cancro Hereditário (EVITA) tem como missão salvar vidas e melhorar a qualidade de vida de indivíduos e famílias afetadas pelo cancro hereditário. Saiba mais sobre a 30ª associação fundadora [aqui](#).



CHAMADA À AÇÃO

Omaveloxolone - Ataxia de Friedreich

A APAHE - Associação Portuguesa de Ataxias Hereditárias tem em curso uma petição dirigida ao Infarmed, com vista à aprovação do tratamento para a Ataxia de Friedreich. Pode encontrar e assinar a petição [aqui](#).

Buccolam - para convulsões em doentes com epilepsia

O fármaco Buccolam, medicamento usado para tratar convulsões em doentes em idade pediátrica com epilepsia, está disponível no distribuidor desde o dia 6 de Dezembro e as farmácias apenas pedirão a sua entrega caso a caso, em resposta aos pedidos apresentados mediante prescrição. A farmacêutica está também a planear sessões de formação sobre a forma de administração do

medicamento, para os médicos e, para os pais e cuidadores, está a ser adaptado um vídeo educativo que já é utilizado em Espanha.

Até à data o medicamento disponível em Portugal era o Stesolid medicamento rectal. Esta disponibilização aconteceu após a união de várias associações de doentes (entre as quais a Dravet Portugal e a AETN), a Liga contra a Epilepsia e a Sociedade Portuguesa de Neuropediatria.

Várias associações de doenças raras estão já a unir esforços no sentido de reforçar o pedido de participação ao INFARMED. A AETN pede aos doentes com epilepsia que enviem email para o Infarmed a pedir a participação do medicamento: incluir@infarmed.pt dats@infarmed.pt.

.

Campanha 30 milhões de razões #30millionreasons

Existem 30 milhões de pessoas com doenças raras na Europa. Ainda pode juntar-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.

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.

Partilhe a sua razão na página da campanha,

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

Saiba mais sobre a campanha aqui.

Dia da pessoa com deficiência intelectual

Por forma a dar expressão aos cidadãos com Deficiência Intelectual, às suas famílias, cuidadores formais e informais, a [HUMANITAS](#) considera pertinente a criação do Dia Nacional da Pessoa com Deficiência Intelectual, a celebrar anualmente no dia 10 de maio.

A HUMANITAS lançou uma Petição para Criação do Dia Nacional da Pessoa com Deficiência Intelectual. A iniciativa encontra-se na plataforma eletrónica da Assembleia da República.

O dia 10 de maio foi escolhido por ser a data de nascimento de Dwight Mackintosh, que sempre demonstrou grande propensão para as artes e por isso frequentou um Centro de Arte na Califórnia, criado para artistas com deficiência, tendo vindo a tornar-se num dos pintores mais conhecidos dos USA e influenciado decididamente o panorama artístico contemporâneo.

Instituir este dia tem por objetivo dar maior relevância e visibilidade às pessoas com Deficiência Intelectual e respetivas famílias, de forma a permitir uma maior mobilização e sensibilização da sociedade civil."Pretende-se valorizar e representar a pessoa com deficiência intelectual, no seu todo, com as suas capacidades e a sua forma de ser, sublinhando o empoderamento e autodeterminação da pessoa com deficiência intelectual, deixando, na História, a sua marca de vida."

Pode assinar a petição [aqui](#).

Estudo qualitativo sobre resiliência e adaptação familiar e individual

A RD-Portugal foi contactada pela estudante de mestrado Ana Sofia Ramalho, no âmbito Projeto de Dissertação de Mestrado em Psicologia do Bem-Estar e Promoção da Saúde na Universidade Católica Portuguesa.

O estudo destina-se a indivíduos com doença rara, adultos, com ou sem filhos e com diagnóstico de doença rara superior a 6 meses, e tem como objetivo explorar os contributos familiares e individuais na adaptação à doença rara.

A participação é antecedida de um consentimento informado e a confidencialidade e anonimado dos dados serão assegurados de acordo com os códigos deontológicos e de proteção de dados em vigor, e utilizados meramente com fins de investigação e educacionais.

Quem estiver nas condições necessárias e disponível, contacte por favor a investigadora através de [email](#) ou do telefone 926281484. Ela conta connosco!



NOTÍCIAS

Projeto Informar sem Dramatizar

A informação sobre o projeto Informar sem Dramatizar já se encontra disponível no site da RD-Portugal, [aqui](#). No site pode encontrar os objetivos do projeto, as escolas que participaram no projeto, a cobertura mediática e muito mais.

O Informar sem Dramatizar visa levar informação sobre doenças raras, inclusão e não discriminação a todas as crianças e jovens das escolas de língua portuguesa. Para inscrições, envie email para isd.rdportugal@gmail.com.

Webinar "Conheça o Programa Europeu para as Doenças Raras"

No dia 15 de dezembro aconteceu o Webinar de apresentação do Group Nacional Português para o Programa Conjunto Europeu para as Doenças Raras (NMG-EJPRD). Este Grupo é liderado pelo Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge e

constituído por representantes da Direção Geral da Saúde, Comissão Nacional para os Centros de Referência, Fundação para a Ciência e Tecnologia, Agência de Investigação Clínica e Inovação Biomédica e a RD-Portugal.

Esta apresentação teve como principais objetivos dar a conhecer o trabalho conjunto que estamos a desenvolver em Portugal, alinhados com a União Europeia e as oportunidades de candidaturas a fundos Europeus para respostas às necessidades das Doenças Raras. A RD-Portugal apresentou o doente como parceiro de excelência, partindo do que já fez durante estes seis meses de existência e chegando aos planos para 2022.

Com uma audiência de quase 350 participantes e cerca de 2 centenas de respostas ao questionário de satisfação, o evento teve participação massiva de profissionais de saúde e investigadores e uma modesta participação de Doentes ou Cuidadores. Os resultados do questionário mostram que 85% das pessoas que responderam consideraram os conteúdos úteis ou muito úteis, perto de 90% consideraram que os temas corresponderam às expectativas, 97% confirmaram haver clareza nas mensagens transmitidas, 96% afirmaram haver disponibilidade para esclarecer dúvidas e, cerca de 90% classificaram o Webinar como bom ou muito bom.

Primeira resolução das Nações Unidas para aumentar a visibilidade de 300 milhões de pessoas que vivem com uma doença rara

Em 16 de dezembro a Assembleia Geral da ONU adotou formalmente uma resolução reconhecendo os mais de 300 milhões de Pessoas que Vivem com uma Doença Rara em todo o mundo e seus familiares. A resolução enfatiza a importância do combate à discriminação e avança nos pilares principais dos Objetivos de Desenvolvimento Sustentável das Nações Unidas (ODS), incluindo acesso à educação e trabalho decentes, redução da pobreza, combate à desigualdade de género e apoio à participação na sociedade. Esta resolução foi adotada por unanimidade pelos 193 Estados Membros na Assembleia Geral da ONU. Leia a notícia completa [aqui](#).



É Natal! Campanhas solidárias...

Campanha de Natal Fonte dos Sorrisos

Como vem sendo habitual desde 2013 a ANGEL - Associação Síndrome de Angelman Portugal, em colaboração com o Monte da Ravasqueira, lança a 9.ª Edição Fonte dos Sorrisos. O Fonte dos Sorrisos Tinto apresenta-se com carácter jovem, elegante e muito harmonioso, com notas de frutos vermelhos e especiarias, leve, mas exuberante. O Fonte dos Sorrisos Branco é um vinho de carácter jovem, fresco, leve e exuberante com uma componente floral e fruta amarela ácida a sobressair no nariz.

As receitas do Fonte dos Sorrisos revertem na íntegra a favor de Bolsas Terapêuticas, mediante as quais a ANGEL comparticipa o custo de terapias exclusivamente direcionadas a pessoas com Síndrome de Angelman, residentes em Portugal.

Cada pack é composto por três garrafas de Fonte dos Sorrisos, tinto ou branco, e pode

ser adquirido pelo preço simbólico de 11 euros. Para fazer a sua encomenda preencha o formulário disponível [aqui](#).

Ainda vai a tempo de oferecer Fonte dos Sorrisos: para si um presente, para as pessoas com Síndrome de Angelman o futuro!

Para mais informações contacte a ANGEL através do email geral@angel.pt ou do telefone 911 733 101.

Livro infantil "A menina dos olhos amarelos"

A APPDH (Associação Portuguesa de Pais e Doentes com Hemoglobinopatias) é uma associação sem fins lucrativos, fundada em 1992. As Hemoglobinopatias, sendo as mais comuns a Talassemia e a Drepanocitose, são patologias genéticas do sangue, que se apresentam desde a nascença, com manifestações clínicas graves.

A APPDH apoia estes doentes de vários modos, onde se destaca a resolução de problemas a nível médico, social, escolar e laboral, de forma a melhorar a sua qualidade de vida. Pretende ainda sensibilizar a comunidade para estas doenças raras.

O mais recente projeto da associação é o livro infantil "A menina dos olhos amarelos", escrito por Joana Cardona (associada e membro dos corpos sociais da APPDH), ilustrado por Madalena Sena e editado com o apoio da Novartis.

"A menina dos olhos amarelos" é um conto que dá um outro olhar a situações que estes doentes possam enfrentar no seu quotidiano, permitindo de forma criativa tornar uma dificuldade numa oportunidade. Tal como a heroína da história, a Maria, fez ao conseguir integrar-se no grupo de amigos mesmo sendo "diferente". O objectivo do livro é reforçar a ideia de que devemos dedicar a nossa energia a sermos felizes, ultrapassando barreiras e agarrando todas as oportunidades para um dia-a-dia melhor.

O livro, que procura numa história simples e cativante, sensibilizar o leitor e ouvinte para qualquer doença que nos "torna diferentes", transmitindo uma mensagem

inspiradora sobre a igualdade e a superação, é sobretudo dedicado às crianças, mas pela mensagem que tem e pelas ilustrações é um livro muito apelativo também para os adultos, sobretudo cuidadores e formadores.

O envio do livro está associado a um donativo mínimo de 14€. Para adquirir um ou mais exemplares, basta fazer a reserva através do email servsocial.appdh@gmail.com ou por contacto com a assistente social Dalila Costa (934945054)..

Livro "A minha vida com a minha irmã"

Este livro infantil, bilingue português/inglês, narra uma história feita de bonitos e divertidos momentos entre duas irmãs. Ilustrado por Mafalda Mota, é uma história sobre amor e diferença, que não vai querer perder.

Este projeto, lançado há um ano, teve enorme sucesso e vê agora a sua segunda edição disponível, para todos aqueles que querem oferecer uma lembrança (de Natal ou outra). Ao oferecer este presente está a contribuir com um donativo para a Associação Sanfilippo Portugal. E com um bónus! Um QR code que permite ouvir a música 'Quero um dia', associada a este projeto e interpretada por Anabela.

Este projeto solidário tornou-se possível graças à colaboração entre a Associação Sanfilippo Portugal, a EMA - Escola de Música e Artes e o projeto Heróis sem Capa.



www.raras.pt

| unificardoencasraras@gmail.com