

# Plano de Atividades – Ano de 2023

## Perguntem a BRADI



# RD-Portugal, União das Associações das Doenças Raras de Portugal



## Introdução

Em conformidade com as disposições legais e estatutárias, a Direção da RD-Portugal, União das Associações das Doenças Raras de Portugal, adiante referida como RD-Portugal ou RDPortugal.pt, submete à apreciação da Assembleia Geral de Associados o presente documento contendo o **Plano de Atividades para o exercício de 2023**.

A RD-Portugal tem por Missão a promoção da integração social, da saúde e do bem-estar das pessoas com doença rara (e suas famílias), inclusive as incapacitantes e causadoras de deficiência, em estreita colaboração com as suas associadas. Quando, na RD-Portugal, nos referimos às Doenças Raras (DR) estamos sempre a incluir a deficiência ou incapacidade por esta gerada e respetivo impacto nas famílias afetadas.

Com a estratégia delineada, pretendemos trazer as Doenças Raras para a ordem do dia. Numa primeira fase, tal permitiu-nos colocar o foco na união da voz das Associadas, nos objetivos e resultados comuns, ao mesmo tempo que apoiávamos as associadas com as questões específicas de cada uma. Um dos objetivos primordiais é o aumento do conhecimento e da investigação em DR. Tendo nós os dados da vida real, incidiremos muito na procura de parceiros que conosco busquem iniciativas de soluções inovadoras para as DR.

Desde a constituição da RD-Portugal a 29 de maio de 2021 e prosseguindo a estratégia desenhada, o Plano de Atividades proposto baseia-se em 4 grandes linhas:

1. **Comunicação, Divulgação e Sensibilização;**
2. **Aprofundamento de relação com os parceiros nacionais e internacionais;**
3. **Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2022-2027;**
4. **Edifício Digital das DR (RDPortugal.pt).**

Manteremos o modelo de busca de financiamento, garantindo a existência de verba necessária antes do início de qualquer iniciativa, por razões de sustentabilidade, transparência e rigor.

## Planeamento das atividades para 2023

### Comunicação, Divulgação e Sensibilização

A sensibilidade geral da população para as doenças raras e o investimento de que é alvo a procura de soluções, tratamentos e curas, justifica a existência de um foco permanente nestes 3 aspetos de modo a manter a atenção sobre as DR. Assim, as atividades incluem:

- a continuidade de contratação de empresa de comunicação que apoiará a RD-Portugal na difícil tarefa de continuar a colocar as DR na ordem do dia;
- a continuidade e reforço do Projeto **Informar sem Dramatizar (IsD)**, o que implica também a busca de financiamento contínuo para que a execução seja gratuita para os destinatários. Este projeto tem um papel central na divulgação e sensibilização da sociedade Portuguesa para as DR, começando nas escolas e chegando a toda a comunidade. A evolução do IsD pode ser acompanhada pelos intervenientes, interessados e financiadores no site da RD-Portugal;
- a criação da mascote da RD-Portugal, em vários formatos, potenciando o financiamento contínuo bem como a divulgação das atividades da RD-Portugal.

### Aprofundamento de relação com os parceiros nacionais e internacionais

Desde a primeira hora foi essencial o estabelecimento de uma rede de parcerias entre a RD-Portugal, na qualidade de representante de mais de 30 associações de pessoas que vivem com doença rara e, outras entidades públicas, privadas ou sociais no cumprimento da sua missão. O trabalho desenvolvido nos primeiros 18 meses foram frutíferos e exigem continuidade e aprofundamento. Assim, entre outras atividades, propomo-nos:

- promover um encontro do Conselho Científico da RD-Portugal, criado em maio de 2022, com mais de 30 especialistas de excelência nas várias áreas que afetam as Doenças Raras e deficiência por esta gerada. Na sequência do primeiro

encontro em novembro de 2022, pretendemos envidar os esforços para que aconteça pelo menos uma vez por ano, durante o segundo semestre;

- organizar visitas a Centros de Referência de Doenças Raras e Centros Hospitalares que tratam DR, avaliando o percurso da Pessoa com DR, e, elaborar um mapa que possa contribuir para a Estratégia Integrada para as Doenças Raras;
- promover reuniões com a Academia no sentido de perceber que tipo de estudos estão a desenvolver e avaliar propostas que possam endereçar problemas das DR;
- garantir a impressão, a divulgação e a distribuição, pelas instituições com consulta de DR, do folheto da RD-Portugal destinado a recém-diagnosticados com DR e envidar esforços para que a possibilidade de impressão, além das cópias recebidas, esteja disponível aos médicos de DR quando necessitem;
- promover e acompanhar o contacto das famílias que se dirigem à RD-Portugal com as associações que representem as doenças raras que tenham, prosseguindo o trabalho realizado desde a fundação da RD-Portugal;
- promover uma iniciativa, com início no mês das Doenças Raras continuando pelo resto do ano, que contribuirá para a divulgação da RD-Portugal na sociedade mas também nas comunidades de profissionais de saúde, investigadores e estudantes de medicina. A proposta passa por aproveitar as sessões clínicas nos hospitais para uma apresentação de sensibilização para as DR, de divulgação da própria RD-Portugal, do trabalho desenvolvido na advocacia do cidadão afetado por DR e para a importância do contacto e apoio prestado pelas associações de doentes. Sendo uma parte dos digníssimos membros do Conselho Científico profissionais de saúde, investigadores ou estudantes de medicina, podem ser a porta de entrada nos hospitais, institutos de investigação e faculdades. Convidaremos para o mês de fevereiro 2023 representantes de 3 a 5 hospitais com sessões clínicas sobre doenças raras e pelo menos uma apresentação numa faculdade. Estes conteúdos serão distribuídos a outros membros interessados;
- assinalar o Dia Mundial das Doenças Raras (DDR), a 28 de fevereiro, de acordo com plano resultante do trabalho realizado com os restantes representantes oficiais da EURORDIS/Rare Disease Day (organização internacional do DDR);
- assinalar o Dia Internacional das Pessoas com Deficiência, a 3 de dezembro, estabelecendo pontes com outras organizações de apoio a pessoas com deficiência nacionais;
- participar mensalmente nas reuniões em formato digital e duas reuniões presenciais anuais do Conselho das Alianças Nacionais (CNA) da EURORDIS, promovendo em Portugal as iniciativas em consonância com o acordado pelo CNA;

- participar ativamente em reuniões do *National Mirror Group* <sup>1</sup>para o EJPRD,<sup>2</sup> do qual a RD-Portugal é membro em conjunto com a DGS<sup>3</sup>, INSA<sup>4</sup>, AICIB<sup>5</sup>, FCT<sup>6</sup> e CNCR<sup>7</sup>;
- participar ativamente nas reuniões do Grupo de Trabalho para a Medicina Genética enquanto membro do Grupo Integrado no Programa Europeu 1 Milhão de Genomas (*1 Million Genomes*).

## Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2022-2027

A Estratégia Integrada para as Doenças Raras (EIDR), estabelecida para o período 2015-2020 terminou. O relatório final ainda não está disponível e não há certezas quanto uma nova edição de um EIDR ou de um Programa Nacional para as Doenças Raras como o que precedeu à EIDR. O **Cartão da Pessoa com Doença Rara**, aprovado em 2011, ainda é detido por poucas pessoas e pouco conhecido pelos profissionais de saúde, especialmente aqueles que não lidam diariamente com estas doenças. Este cartão tem como finalidade ser útil em situações de urgência ou emergência, assegurando que são prestados os melhores cuidados e os mais seguros de acordo com a doença rara em causa, que há um encaminhamento correto e que serão evitadas intervenções que possam prejudicar o seu estado de saúde ou causar risco de vida<sup>8</sup>. O feedback que temos é, contudo, de que o apoio em caso de emergência não é o desejável até por não haver uma ligação aos sistemas de emergência do SNS.

O **Registo Nacional das Doenças Raras**, apesar de várias tentativas, nomeadamente do INSA, para definição de dados a registar e possíveis procedimentos, não chegou à implementação, acabando por não ter havido grandes progressos concretos na sua execução.

Assim, as atividades que pretendemos levar a cabo incluem:

---

<sup>1</sup> National Mirror Group – ou NMG, National Mirror Group ou Grupo Nacional para o EJPRD

<sup>2</sup> EJPRD – European Joint Program for Rare Diseases ou Programa Europeu para as Doenças Raras

<sup>3</sup> DGS – Direção Geral da Saúde

<sup>4</sup> INSA – Instituto Nacional da Saúde Doutor Ricardo Jorge

<sup>5</sup> AICIB – Agência de Investigação Clínica e Inovação Biomédica

<sup>6</sup> FCT - Fundação para a Ciência e Tecnologia

<sup>7</sup> CNCR - Comissão Nacional para os Centros de Referência

<sup>8</sup> “Cartão para a Protecção Especial dos Portadores de Doenças Raras”, <https://www.dgs.pt/ficheiros-de-upload-3/cartao-para-a-protecao-especial-dos-portadores-de-doencas-raras-pdf.aspx>, acedido online a 1/11/2021

- desenvolver iniciativas de acesso de cuidadores informais de PcDR a apoio às famílias a possibilidade de “tempo de respiro” e melhoria da qualidade vida de ambas as partes;
- iniciativas junto das autoridades responsáveis sobre o **relatório da EIDR 2015-2020** e trabalho de avaliação sobre passos seguintes na eventual comparação com as necessidades apresentadas e exigidas pela União Europeia;
- iniciativas junto das autoridades responsáveis no sentido de integrar a RD-Portugal na Comissão Executiva a ser designada pelo Governo para elaboração, acompanhamento e execução da próxima **EIDR (2022-2027)** de acordo com a estratégia da União Europeia;
- iniciativas junto das autoridades sobre o Plano para o **Registo Nacional das Doenças Raras**, devidamente integrado, seguro e gerido pela entidade com supervisão e delegação de competências pelo Ministério da Saúde, interoperável entre os titulares dos dados (doentes) e todas as entidades que possam acrescentar valor à melhoria de qualidade de vida das Pessoas que vivem com Doença Rara (PcDR). Precisamos conhecer o plano de implementação, o ponto em que se encontra, quais as dificuldades, alternativas, resultados e os contributos que a RD-Portugal, como entidade representante principal das associações de PcDR, pode dar;
- iniciativas junto do poder político para a criação de uma Plataforma de Serviços Partilhados de Saúde e Solidariedade Social liderado pelas e para as associações de DR.

## Edifício Digital das DR ([www.RDPortugal.pt](http://www.RDPortugal.pt))

O desenvolvimento do **Edifício Digital das DR** pretende ser muito mais do que um website. Deve revelar a nossa identidade e com a qual nos identificamos, todos aqueles que de alguma forma são afetados pela DR, incluindo as pessoas com DR, familiares e amigos, cuidadores, prestadores de cuidados de saúde e social, investigadores, empresas e entidades das indústrias da saúde e quaisquer outros interlocutores que se venham a considerar relevantes.

Após a contratação do desenvolvimento da infraestrutura do edifício que pretendemos, que se encontra em curso, necessitamos de, continuamente, acrescentar conteúdo ao edifício, dar-lhe vida e mostrar o que as associadas necessitam.

Em termos de atividades, teremos:

- a **contratação de serviços** de internet, de alojamento, segurança e de suporte de gestão à infraestrutura informática;
- a incorporação de uma ferramenta com inteligência artificial e *machine learning* (aprendizagem de máquina) que permitirá uma aprendizagem ao longo do tempo para melhorar as respostas a quem nos visite sobre as perguntas que tem, a que demos o nome de **BRADI (*Bot for Rare Diseases*)**. A título de exemplo, se quiser saber se existe uma associação de apoio a determinada doença rara ou um ensaio clínico em curso, poder receber o link correspondente ou as alternativas possíveis.

## Conclusão da Proposta da Direção Executiva

É intenção da Direção Executiva em exercício:

- dar continuidade à divulgação intensiva da RD-Portugal, das suas associadas e respetivas atividades, com os diversos materiais e formas, aconselhados pelo parceiro de comunicação selecionado,
- prosseguir para que a Estratégia Nacional para as Doenças Raras em Portugal tenha um rumo confluyente com o da União Europeia e,
- empreender os esforços necessários para que a esperança das Pessoas com Doença Rara se transforme em mais discussões científicas na ordem do dia, participando ativamente enquanto protagonistas e em perseguição de tratamentos e curas.



**RD-Portugal - Proposta de Orçamento 2023**

Descrição	Despesa prevista	Receita
<b>Comunicação, Divulgação e Sensibilização</b>		
Empresa de comunicação	12 000,00 €	
Informar sem Dramatizar	12 000,00 €	
Mascote	7 500,00 €	
	<b>31 500,00 €</b>	
<b>Aprofundamento de relação com os parceiros nacionais e internacionais</b>		
Reunião Conselho Científico	4 500,00 €	
Visitas Centros de Referência e Hospitais	500,00 €	
Reuniões com Academia	- €	
Impressão de materiais para Unid. Saúde	600,00 €	
Roadshow	- €	
DDR	4 500,00 €	
Dia Internaciona Pessoas com Deficiência	500,00 €	
Reuniões EURORDIS	800,00 €	
Reuniões NMG/EJPRD	800,00 €	
1 Million Genomes	250,00 €	
	<b>12 450,00 €</b>	
<b>Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2022-2027</b>		
Iniciativas Autoridades Políticas e Regulaçã	- €	
Iniciativas Plataforma de Serviços Partilhac	- €	
	<b>- €</b>	
<b>Edifício Digital das DR</b>		
Serviços Internet, alojamento e suporte	1 500,00 €	
Inforporação BRADI (Bot for Rare Diseases)	18 000,00 €	
	<b>33 000,00 €</b>	
<b>Despesas Gerais</b>		
Apoio Administrativos	3 000,00 €	
Deslocações, Estadias e Alimentação	2 400,00 €	
EURORDIS (Quota Anual)	100,00 €	
Empresa TOC	- €	
Telecomunicações	200,00 €	
Escrituras e outros Atos Administrativos	450,00 €	
	<b>3 150,00 €</b>	
<b>Angariação de fundos</b>		<b>80 100,00 €</b>
Angariação de apoios vários		78 100,00 €
Apoio EURORDIS DDR23		2 000,00 €
<b>TOTAL.....</b>	<b>80 100,00 €</b>	<b>80 100,00 €</b>