

2022

Relatório Técnico

CARTÃO DA PESSOA COM DOENÇA RARA

Departamento da Qualidade na Saúde



REPÚBLICA
PORTUGUESA

SAÚDE



SNS
SERVIÇO NACIONAL
DE SAÚDE



DGS
desde
1899
Direção-Geral da Saúde

www.dgs.pt

Relatório Técnico
CARTÃO DA PESSOA COM
DOENÇA RARA

Departamento da Qualidade na Saúde

FICHA TÉCNICA

Portugal. Ministério da Saúde. Direção-Geral da Saúde.
RELATÓRIO TÉCNICO
CARTÃO DA PESSOA COM DOENÇA RARA
Lisboa: Direção-Geral da Saúde (2023).

Palavras chave
CARTÃO DA PESSOA COM DOENÇA RARA

EDITOR
Direção-Geral da Saúde
Alameda D. Afonso Henriques, 45 1049-005 Lisboa
Tel.: 218 430 500
Fax: 218 430 530
E-mail: geral@dgs.min-saude.pt
www.dgs.pt

AUTOR
Departamento da Qualidade na Saúde

Lisboa, junho 2023

Índice

Resumo	2
Summary	2
Introdução	3
Resultados do processo de implementação do CPDR	4
Conclusão	8

Índice de gráficos, tabelas e figuras

Gráfico 1. Evolução da implementação do Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR)	5
Gráfico 2. Número de CPDR requisitados por instituição em 2022	6
Gráfico 3. As 10 doenças raras com mais CPDR requisitados em 2022	7
Tabela 1. Implementação do Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR).....	4

Resumo

O que é este documento?

Relatório anual sobre a implementação do Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR), referente ao ano de 2022, elaborado pelo Departamento da Qualidade na Saúde, Divisão de Planeamento e Melhoria da Qualidade.

O que consta do documento?

Neste relatório anual são apresentados dados que demonstram a implementação do processo de requisição do CPDR no ano de 2022.

Quais são as principais conclusões?

Em cumprimento da Norma da DGS n.º 01/2018, verificou-se que durante o ano de 2022 foram emitidos 1039 CPDR, podendo observar-se o registo de 387 doenças raras diferentes nos novos cartões emitidos, das quais 82 são novas doenças codificadas pela primeira vez no ano de 2021. Trinta unidades de consultas de especialidade médica emitiram CPDR neste ano.

O que se quer atingir em 2023?

- Iniciar o processo de visualização do CPDR nos sistemas de informação das urgências dos hospitais no momento da triagem;
- Aumentar o número de códigos ORPHA disponíveis no CPDR.

Summary

What is this document?

The 2022 Annual report on the implementation of the Rare Disease Card has been prepared by the Department of Quality in Health, Division of Quality Design and Improvement.

What can I find in this document?

This annual report presents data regarding the implementation process of the Rare Disease Card request during the year 2022.

Main conclusions?

In compliance with the DGS Guideline n.01/2018, during 2022, 1039 Rare Disease Cards were issued and 387 different rare diseases were registered, including 82 diseases registered for the first time in 2022. This year thirty specialized medical units have registered Rare Disease Cards.

What do we aim for 2023?

- Start the visualization of the Rare Disease Card in the existing information systems of the emergency departments during the triage;
- Increase the number of ORPHA codes in Rare Disease Card.

Introdução

A definição europeia de doença rara, adotada pela Direção-Geral da Saúde (DGS), corresponde às doenças com uma prevalência não superior a 5 por 10.000 habitantes ([Comissão Europeia \(2014\)](#)¹).

As doenças raras apresentam as seguintes características:

- a) São doenças crónicas, muitas delas graves e degenerativas, frequentemente hereditárias;
- b) Manifestam-se em qualquer grupo etário;
- c) Apresentam uma grande diversidade de sinais e sintomas, que variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa;
- d) Podem ser muito incapacitantes, com impacto na qualidade de vida e na esperança média de vida;
- e) Nem sempre têm tratamento específico, contudo os cuidados de saúde dão enfoque aos aspetos relacionados com a melhoria da qualidade de vida e o aumento da esperança média de vida;
- f) Implicam elevado sofrimento para o doente e para a sua família;
- g) Podem associar-se a um défice de conhecimentos científicos, pela sua raridade.

A variabilidade de abordagem, tratamento e acompanhamento clínico, especialmente em situações de urgência e emergência, justificam a necessidade de criação de um mecanismo de proteção especial à pessoa com doença rara. Como reconhecimento desta necessidade a Resolução da Assembleia da República n.º 34/2009, aprovada e publicada no Diário da República, 1ª Série, n.º 88, de 7 de maio, recomendou ao Governo a criação de um “Cartão” para a pessoa com doença rara. Neste âmbito, a DGS, através do Departamento da Qualidade na Saúde, desenvolveu um instrumento para proteção especial dos portadores de doença rara, denominado “Cartão da Pessoa com Doença Rara” (CPDR) com os seguintes objetivos:

- a) Assegurar que, nas situações de urgência e/ou emergência, os profissionais de saúde tenham acesso à informação relevante da pessoa com doença rara e à especificidade da situação clínica, permitindo melhor prestação de cuidados;
- b) Melhorar a continuidade dos cuidados, assegurando que a informação clínica relevante da pessoa com doença rara está na posse do utente, num formato acessível, e que o acompanha nos diferentes níveis dos cuidados de saúde;
- c) Facilitar o encaminhamento apropriado e rápido para a unidade de saúde que assegure, efetivamente, os cuidados de saúde adequados ao utente.

O presente relatório apresenta a evolução do processo de implementação do CPDR, com destaque para os dados de monitorização do ano de 2022.

¹ Comissão Europeia (2014). Relatório sobre a implementação da Comunicação da Comissão sobre Doenças Raras: desafios para a Europa [COM (2008) 679 final] e da Recomendação do Conselho de 8 de junho de 2009 relativa a uma ação europeia em matéria de doenças raras (2009/C 151/02). Disponível em: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/PT/TXT/PDF/?uri=CELEX:52014DC0548&from=PT> [Consultado em 30/06/2020].

A requisição do CPDR é realizada pelo médico assistente na Plataforma do Registo de Saúde Eletrónico que disponibiliza, na área profissional, uma lista de doenças raras, com o respetivo código ORPHA e cuidados de saúde específicos para o contexto urgência/emergência, sendo estes últimos editáveis pelo médico, que poderá, se necessário, personalizar e ajustar a informação ao caso particular da pessoa com doença rara, permitindo a personalização dos cuidados de urgência/emergência.

Com o objetivo de agilizar o processo e clarificar o procedimento de emissão de CPDR a [Norma da DGS n.º 01/2018](#) define as suas condições de emissão e consulta.

Resultados do processo de implementação do CPDR

Ao longo dos últimos 9 anos, como se verifica na Tabela 1, os profissionais e unidades de saúde têm demonstrado cada vez mais interesse na requisição de CPDR, tendo sido requisitados 10.253 CPDR, até dia 31 de dezembro de 2022.

Tabela 1. Implementação do Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR)

Indicador	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022
N.º Cartões requisitados	622	911	776	2703	1100	1065	895	1142	1039
N.º Unidades de Saúde emissoras	6	13	14	24	30	25	24	25	30
N.º Novas doenças codificadas	168	182	106	225	150	145	90	97	82

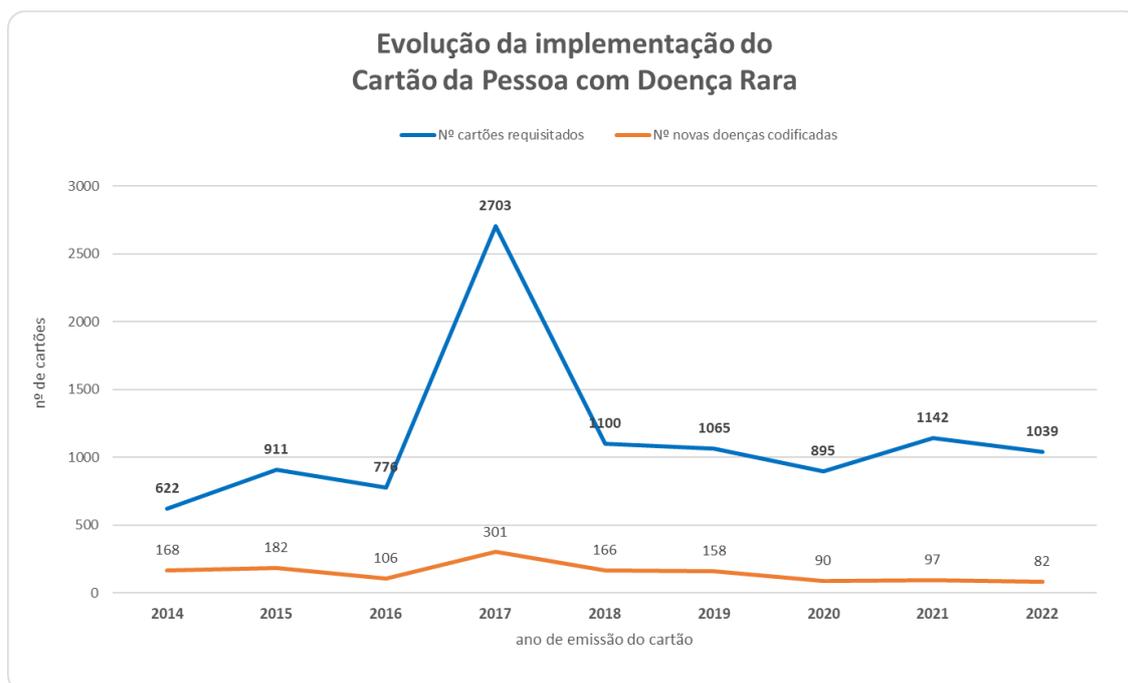
Fonte: DGS, a partir de dados fornecidos pela SPMS em 2023. O número de cartões requisitados anualmente foi revisto e atualizado.

Verifica-se uma ligeira redução do número de novos CPDR emitidos em 2022, comparativamente ao ano de 2021. O ano 2017 foi uma exceção, em que a possibilidade de requisição do CPDR foi expandida a todos os hospitais públicos e privados, ficando cada instituição responsável pela sua dinamização e implementação. Todavia é expectável uma estabilização do número de cartões emitidos anualmente, por diversos fatores como:

- A obtenção de um diagnóstico de doença rara é maioritariamente um processo intrincado e longo, daí o diagnóstico ser frequentemente feito apenas em Centros de Referência;
- A maior consciencialização do Regulamento Geral sobre a Proteção de Dados pode ter condicionado o número de CPDR emitidos, uma vez que está dependente do consentimento escrito;
- Constrangimentos na atualização dos Códigos ORPHA disponíveis no CPDR, nos últimos anos.

Todavia, quando comparado o número de novas doenças codificadas em 2022 com a totalidade das doenças codificadas com códigos ORPHA nos anos anteriores, verifica-se que no ano de 2022 foram codificadas pela primeira vez mais 82 novas doenças raras.

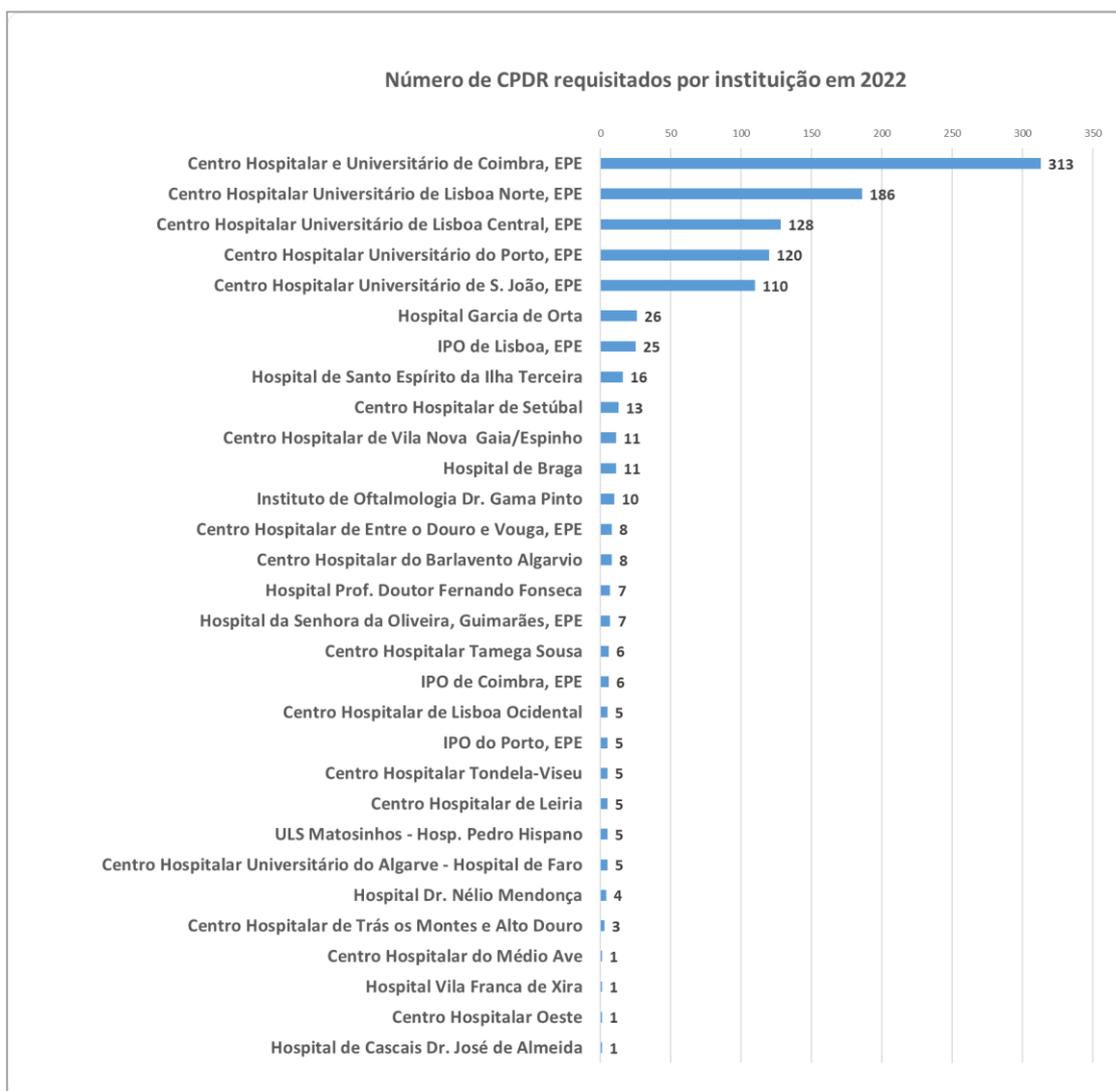
Gráfico 1. Evolução da implementação do Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR)



Fonte: DGS, a partir de dados fornecidos pela SPMS em 2023.

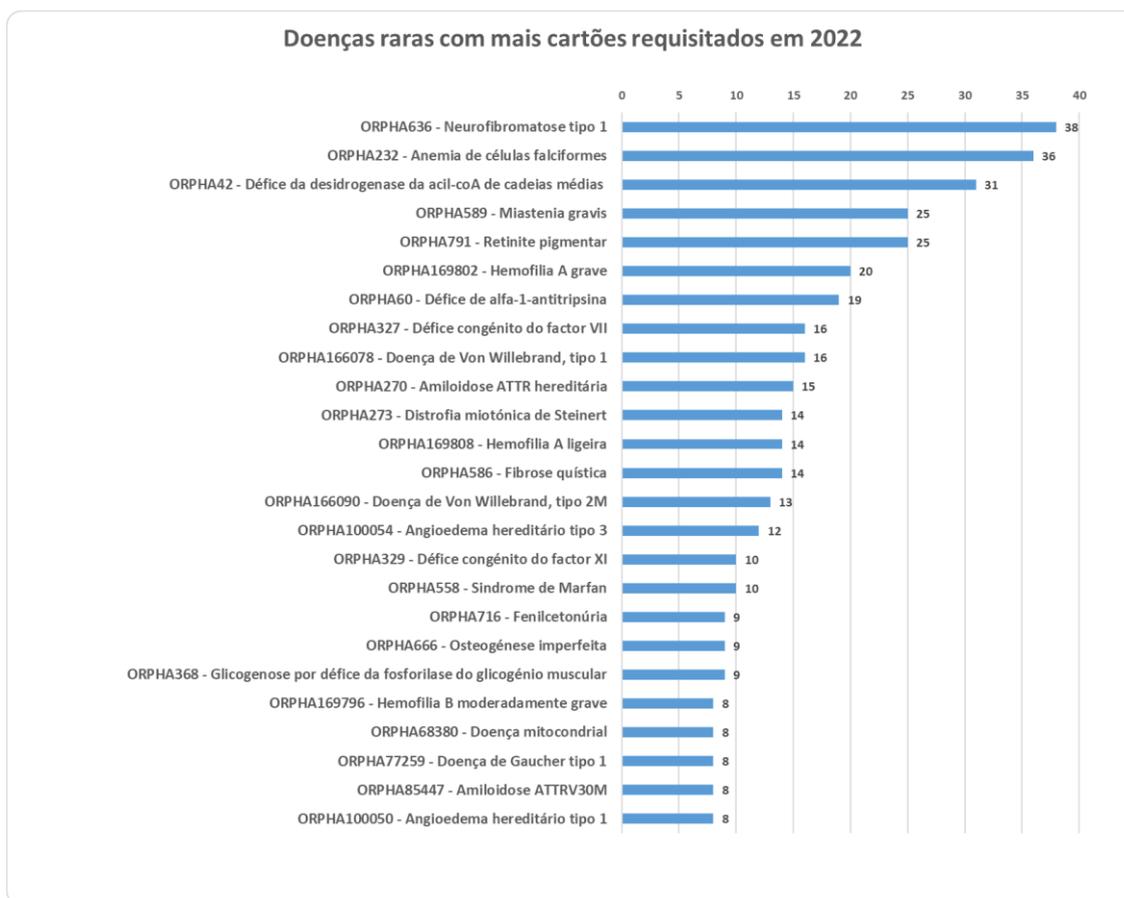
Quando se analisa a informação individualizada por prestadores, observa-se que, no ano de 2022, os 1039 CPDR requisitados foram emitidos em 30 instituições, conforme Gráfico 2, mais cinco que no ano anterior. Verificando-se que 85,0% dos CPDR foram requisitados por oito instituições que integram Centros de Referência, nomeadamente o Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE (29,8%), o Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, EPE (17,7%), o Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, EPE (12,2%), o Centro Hospitalar Universitário do Porto, EPE (11,4%), o Centro Hospitalar Universitário de S. João, EPE (10,5%), o Hospital da Senhora da Oliveira, Guimarães, EPE (0,7%), o IPO de Lisboa, EPE (2,4%) e o IPO do Porto, EPE (0,5%).

Gráfico 2. Número de CPDR requisitados por instituição em 2022



Fonte: DGS, a partir de dados fornecidos pela SPMS em 2023.

Gráfico 3. As doenças raras com mais CPDR requisitados em 2022



Fonte: DGS, a partir de dados fornecidos pela SPMS em 2023.

Quando analisada a informação por doença, é possível constatar que no ano de 2022 foram registadas 387 doenças raras diferentes (387 códigos ORPHA distintos) nos novos cartões emitidos, das quais 82 são novas doenças codificadas pela primeira vez no ano de 2022.

Em 2022, os 1039 cartões emitidos corresponderam a 1035 pessoas com doença rara. Desde o início da emissão do CPDR, em 2014, até final de 2022 foram identificadas 1245 doenças raras diferentes (c.f. Tabela 1), correspondendo a 8865 pessoas com doença rara com CPDR.

Ao longo do tempo pode, por vezes, ocorrer a emissão de novo cartão para o mesmo doente. Esse facto pode, por um lado, estar associado à atualização do diagnóstico preliminar para um diagnóstico mais preciso, correspondente a uma designação atualizada da doença rara, diferente da inicial. Por outro lado, poderá estar relacionado com a identificação de uma outra doença rara distinta.

No ano de 2022 as doenças raras com mais CPDR requisitados foram a Neurofibromatose tipo 1, Anemia das Células Falciformes, Déficit da Desidrogenase da Acil-coA de Cadeias Médias, Miastenia Gravis, Hemofilia A grave, e Retinite Pigmentar (Gráfico 3).

Conclusão

Durante o ano de 2022 foram emitidos 1039 CPDR, registando-se 387 doenças raras, das quais 82 pela primeira vez. Estes CPDR foram requisitados em 30 unidades de saúde de todo o país, verificando-se que 85,0% foram requisitados por oito instituições que integram Centros de Referência, nomeadamente o Centro Hospitalar Universitário de Coimbra (29,8%), o Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte (17,7%), o Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central (12,2%), o Centro Hospitalar Universitário do Porto (11,4%), o Centro Hospitalar Universitário de S. João (10,5%), o Hospital da Senhora da Oliveira – Guimarães (0,7%), o IPO de Lisboa, EPE (2,4%) e o IPO do Porto, EPE (0,5%).

Apesar dos hospitais com Centros de Referência para doenças raras serem as instituições que maior número de CPDR emitem, existe a necessidade de continuar a divulgar a existência deste instrumento em todas as consultas de especialidade, pois as doenças raras são transversais a todo o país, a todas as faixas etárias e o acesso a cuidados de emergência ajustados à doença rara pode ocorrer em qualquer serviço de urgência.

Para o ano de 2023, como forma de aumentar a utilidade e difusão do CPDR, mantêm-se propostos pela DGS os seguintes desenvolvimentos a implementar pela SPMS – Serviços Partilhados do Ministério da Saúde, EPE:

- Publicação da Codificação ORPHA no Centro de Terminologias Clínicas;
- Facilitar a visualização do CPDR nos sistemas de informação nos Serviços de Urgência de unidades hospitalares no momento da triagem, com o objetivo de assegurar que, nas situações de urgência e/ou emergência, os profissionais de saúde tenham acesso rápido à informação relevante da pessoa com doença rara, à especificidade da sua situação clínica e aos cuidados clínicos a ter devido à raridade da sua doença;
- Integrar atualizações dos códigos ORPHA no CPDR, de forma automatizada, disponibilizadas pela equipa nacional da Orphanet.



Alameda D. Afonso Henriques, 45
1049-005 Lisboa – Portugal
Tel.: +351 218 430 500
Fax: +351 218 430 530
E-mail: geral@dgs.min-saude.pt
www.dgs.pt