



1º CONGRESSO NACIONAL DE DOENÇAS RARAS

Mensagem do Presidente

Após 8 anos da realização do seu Simpósio Nacional de Doenças Raras, o NEDR acometeu-se em transformar a sua reunião anual no 1º Congresso Nacional de Doenças Raras, a realizar nos dias 31-10 a 3-11-2019.

Será o seu lema o passado, presente e futuro da abordagem das Doenças Raras.

Passado algo obscuro com grande falta de conhecimento médico nesta área, da epidemiologia real destas doenças, deficit significativo da capacidade diagnóstica, da organização das estruturas de prestação de cuidados e de diminuta intervenção terapêutica.

Presente revelador de notável evolução quer na evolução do conhecimento das patologias – estão identificadas cerca de 8.000; quer na capacidade diagnóstica – estão implementados a nível global cerca de 3600 testes diagnósticos; quer na organização de cuidados – estão implementadas estratégias de abordagem e definidos centros de referência em vários países Europeus, incluindo Portugal, cobrindo já diversas áreas; a investigação progrediu com programas de apoio estruturados; e a aposta da indústria Farmacêutica nesta área teve importante progresso, existindo já aprovados cerca de 200 medicamentos órfãos em aplicação corrente. Múltiplas associações de doentes foram criadas com determinante intervenção e empoderamento da população alvo. Os apoios sociais e necessidades educativas têm crescido.

Futuro com enorme potencial e esperança. Estabeleceu-se internacionalmente a meta de que em 2027 seja possível o diagnóstico no espaço de um ano de todas as Doenças Raras conhecidas e esteja disponível terapêutica para 2000 delas. Objetivos ambiciosos, mas que parecem sustentáveis em face da espetacular evolução da genética, biologia molecular, proteómica, investigação clínico-patológica, epidemiológica e farmacológica, evolução da organização de cuidados e educação sanitária da população.

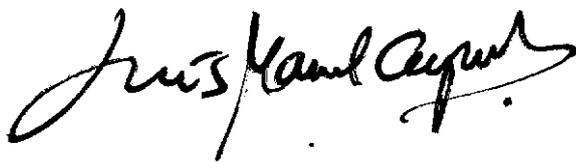
Pretende-se um evento diferente, com maior duração, inclusão de mais patologias a discutir, métodos de abordagem para as doenças raras e políticas de saúde atualmente implementadas no Serviço Nacional de Saúde. Os tópicos investigação e advocacia do

paciente serão também incluídos. Os formatos das sessões serão mesas redondas, *meet the expert*, conferências e simpósios. Procurou-se a colaboração com outros núcleos de estudo da SPMI, estando presentes os de Risco Cardiovascular e cuidados Paliativos. Estarão presentes vários palestrantes internacionais, peritos de reconhecido prestígio internacional. Serão ministrados dois cursos: Genética para não Geneticistas e Doenças Lisossomais de Sobrecarga.

Numa época em que a implementação de uma Medicina de Precisão e personalizada está em curso, as Doenças Raras, em que muitas vezes se lida com patologias de muito baixa frequência, com métodos de avaliação particulares e terapêuticas muitas vezes de aplicação específica e exclusivamente para essas doenças, são um campo perfeitamente talhado para a personalização do ato médico.

Convidamos todos os Membros da SPMI (e outras especialidades) para nos acompanharem nesta viagem temporal sobre a doença rara, na expectativa de que numa construção sobre o conhecimento acumulado se perspetivem novos horizontes para esta área tão peculiar da Medicina

Lisboa, 12/08/2019

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Luis Brito Avô', with a stylized flourish at the end.

Luis Brito Avô