

N.E.D.R.

NÚCLEO DE ESTUDOS DE
DOENÇAS RARAS
SOCIEDADE PORTUGUESA
MEDICINA INTERNA



SOCIEDADE
PORTUGUESA
DE MEDICINA
INTERNA

NEWSLETTER Nº 2

Manteve-se o NEDR em actividade durante os últimos 2 anos. Das suas actividades se reporta resumidamente nesta 2ª Newsletter. Queremos com esta pequena informação estimular uma maior adesão de sócios e colegas da SPMI para esta nossa área. Como verão estão em curso iniciativas nossas, da SPMI, da SEMI e da EFIM que prometem uma muito provável expansão e forte impulso para novas realizações. Sem a junção de novas vontades e participação mais activa dos Internistas portugueses será difícil que os objectivos venham a ser alcançados. Contamos convosco !

ACTIVIDADES DESENVOLVIDAS

- . Colaboração no 16º CNMI na organização da Mesa-redonda: Doenças Raras - Porfírias e Hemoglobinopatias. Maio de 2010.
- . Reunião do NEDR no 16ºCNMI. Maio 2010.
- . Colaboração no 17º CNMI com a Organização da Mesa-redonda : Update em Doenças Lisosomais de sobrecarga (aspectos de diagnóstico e terapêutica). Maio de 2011
- . Colaboração no 2º Encontro dos Núcleos de Estudo da SPMI em Janeiro de 2010.
- . Participação do Coordenador em várias acções de divulgação em colaboração com Associações de Doentes , no âmbito da Celebração do Dia Mundial das Doenças Raras. Fevereiro 2011 e 2012.
- . Realização do II Simposio do NEDR que teve lugar em Tomar em Março de 2011. Adiante recorda-se o programa do simpósio.

- . Participação do Coordenador (Em representação da SPMI) em reuniões com o Direção Geral da Saúde para a elaboração de conteúdos do Cartão de Portador de Doença Rara.
- . Presença e apresentação de uma sessão sobre colaboração internacional na 1ª Reunião sobre Doenças Minoritárias do Grupo de estudos de Doenças Minoritárias da Sociedade Espanhola de Medicina Interna (SEMI).
Julho 2011. Barcelona.
- . Presença na Administrative Council Meeting da European Federation of Internal Medicine, em que se formou um Working Group on Rare Diseases da Efim, no qual ficámos representados pela integração do coordenador do NEDR como membro efectivo desse grupo. Tel Aviv Israel. Março 2012.
- . Presença 1st Meeting of ORPHANET - Portugal on Rare Diseases and Orphan Drugs and Regulation of Genetic Testing. Participação do coordenador como membro do conselho científico da ORPHANET-Portugal, como consultor de Medicina Interna e com que o NEDR/SPMI tem uma parceria.
- . Execução de um inquérito nacional no âmbito da Medicina Interna sobre Porfírias Agudas em colaboração com o laboratório farmacêutico ORPHAN EUROPE.

II SIMPOSIO DO NEDR

. Realizou-se novamente em Tomar nos dias 11/12 Março 2011. Pela 1ª vez contámos com a participação do Grupo de estudos de doenças minoritárias da SEMI, tendo estado presente o seu coordenador (Jordi Lopez-Barcelona), que foi prelector assim como a colega Rosario Sanchez -Alicante responsável pela unidade de doenças minoritárias do seu hospital. Foram apresentadores também uma Pediatra e uma Geneticista. Estiveram presentes convidados da Direção Geral de Saude, da ORPHANET e da Industria Farmacêutica ligada a esta área. Participaram 29 inscitos, o que consideramos reduzido, mas apesar de tudo com colegas de vários Distritos do País o que revela interesse de carácter nacional. Dos conteúdos expressos nas sessões, recorda-se adiante o programa científico da reunião. Foi particularmente animada a discussão e participação na ultima sessão, em que se concertaram colaborações com A DGS e a Industria para acções futuras e se consagrou a parceria com a ORPHANET.

II SIMPÓSIO

DO NÚCLEO DE ESTUDOS DE DOENÇAS RARAS
SOCIEDADE PORTUGUESA DE MEDICINA INTERNA

11 MARÇO

- 08.00 H** Abertura | Secretariado
09.00 H Sessão Inaugural
09.10 H Sessão Genética I e II
Presidente: Dr. Anabela Oliveira - Lisboa
Hereditariedade Mendeliana e não Mendeliana
Hereditariedade Mitoccondrial
Dr. Ana Maria Fortuna e col. - Porto
10.30 H INTERVALO
11.00 H Sessão Mitocndriopatias I e II
Presidente: Dr. Luís Brito Avó
Mitocndriopatias
Dr. Anabela Bandeira - Porto
Protocolo de Diagnóstico e Seguimento de Citopatias Mitocndriais
Dr. Teresa Cardoso - Porto
12.30 H ALMOÇO
14.00 H Sessão Doenças Auto-Inflamatórias I e II
Presidente: Dr. João Matos Costa
Doenças Auto-Inflamatórias
Prof. Francisca Fortes - Lisboa
Casos Clínicos
Dr. Tiago Tribolet - Évora
15.30 H Sessão Doenças Hereditárias do Colagénio I e II
Presidente: Dr. Jordi Lopez
Doenças Hereditárias do Colagénio
Actividad de la Consulta Externa de Enfermedades Raras del Hospital General Universitario de Alicante
Dr. Rosario Sanchez - Alicante
17.00 H Sessão Actividades do NEOR - Secretariado
20.30 H Jantar Medieval

12 MARÇO

- 09.00 H** Sessão Dislipidemias Hereditárias I e II
Presidente: Dr. Francisco Araújo
Dr. Pedro Marques da Silva | Dr. Francisco Araújo - Lisboa
10.30 H INTERVALO
11.00 H Sessão Registos de Doenças Raras I e II
Presidente: Dr. Luís Brito Avó
Registo de Doenças Raras de Catalunya
Dr. Jordi Perez Lopez - Barcelona
Registo Nacional de Doenças Raras no âmbito da Medicina Interna
Dr. Luís Brito Avó - Lisboa | Dr. João Matos Costa - Santarém
12.00 H Encerramento - Secretariado

REGISTO NACIONAL DE DOENÇAS RARAS:

. Durante o II Simposio, ficou também estabelecido que se executa o estudo já anteriormente proposto sobre a colheita de dados sobre casuística clínica apresentada nos últimos 5 anos dos nossos Congressos Nacionais de patologias aferidas como Doenças raras , que está em curso. O material que for colectado com este estudo será o bloco de informação inicial sobre o qual iremos dar o " arranque" do futuro registo nacional, cuja estruturação será então formatada.

CARTÃO DE PORTADOR DE DOENÇA RARA

. Trata-se duma iniciativa da DGS, englobada nas acções do Plano Nacional de Doenças Raras, que está em elaboração com múltiplos consultores de diversas áreas dos serviços de saúde e associações de doentes. Consiste na criação de um cartão, em princípio em material plástico e com conteúdo electrónico (Tipo cartão do cidadão) em que serão incluídos dados clínicos sobre o paciente seu portador, sobre a patologia em causa, Terapêuticas que realiza, particularmente aquelas a implementar em agudizações da doença, dados sobre o Centro em que é seguido e seus contactos, ainda listagens de sites, centros de referência junto dos quais se possa obter informação adicional sobre as patologias. Este processo englobará uma lista de doenças restrita na sua fase inicial e será distribuído aos seus portadores, segundo listas colectadas pela DGS. Pretende ser para essa instituição um instrumento de interface do doente com os serviços de saúde e o embrião de colheita de dados para formatar um registo nacional de doenças raras. Estamos presentemente a colaborar na Doença de Fabry e para Porfírias. Com futuros desenvolvimentos, seremos como Internistas solicitados para outras doenças.

INQUÉRITO SOBRE PORFÍRIAS AGUDAS.

. Foi feita uma parceria entre o NEDR e o Laboratório ORPHAN EUROPE para se executar um inquérito sobre Porfírias Agudas que foi enviado a todos os Internistas do País e de que certamente alguns se recordarão de ter recebido. Colectaram-se 20 respondedores com os quais se estão a estabelecer contactos e está a tratar-se a informação recebida, que posteriormente reportaremos.

PARCERIA COM O GRUPO DE ESTUDOS DE DOENÇAS MINORITARIAS DA SEMI

. Foi frutífera a reunião em Barcelona com este grupo e a sua primeira resultante será a organização conjunta da mesa redonda sobre Imunodeficiências primárias no próximo 18 CNMI que é simultâneamente Ibérico e estão em aberto futuras realizações conjuntas.

WORKING GROUP ON RARE DISEASES DA EFIM

. Iniciativa importantíssima da EFIM e cuja promotora é a Prof Maria Capellini, presidente eleita da EFIM, que vai seguramente potenciar o interesse a nível Europeu para esta área e gerar iniciativas para as quais as diversas sociedades serão chamadas a participar. Está já em curso a sua primeira acção para a qual chamamos a atenção de todos e sugerimos a colaboração. Trata-se de um *Survey* muito simples com o objectivo de "tomar o pulso" do grau de sensibilização dos internistas europeus para o diagnóstico de uma doença rara, através da apresentação de sucinta de 4 casos clínicos em que esse diagnóstico

pode estar implicado. É anónimo e não tem qualquer caracter avaliador do respondedor. Acede-se no Site da EFIM com o linkwww.efimsurveys.org/rarediseases/ . Colaborem com este pequeno exercício clínico. Os resultados serão publicitados no site da EFIM.

PRÓXIMAS ACTIVIDADES

. Mesa redonda no próximo 18º CNMI sobre Imunodeficiências Primárias, cuja estrutura está publicitada no programa do Congresso e para a qual esperamos a vossa presença maciça.

. III Simposio Nacional do NEDR que terá lugar em Lisboa, nos dias 12 e 13 de Outubro 2013. O seu programa será divulgado oportunamente.

. Dar sequência a todos os projectos já referenciados.

O Secretariado do NEDR.