

# DIA INTERNACIONAL DAS DOENÇAS RARAS, 28 DE FEVEREIRO DE 2021

## SOMOS MUITOS; SOMOS RAROS; SOMOS FORTES E ESTAMOS ORGULHOSOS



### 14:00 - Sessão de abertura

**Fernando de Almeida** (Presidente do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge), "a confirmar" (Estratégia Integrada para as Doenças Raras, Direção Geral de Saúde), "a confirmar" (Ministério da Saúde), "a confirmar" Comissão Instaladora RD-Portugal  
Vídeo da EURORDIS (Legendado em Português)

### Bloco 1 - 14:15-15:30 - Somos muitos

Moderadores: **Valter Fonseca** (Diretor de Departamento de Qualidade na Saúde da DGS; Equipa Orphanet Portugal) e **Paulo Pinho e Costa** (Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge)

**14:20** – Resultados dos 5 anos de EIDR - **Carla Pereira**, Comissão Interministerial da Estratégia Integrada para as Doenças Raras

**14:30** – Apresentação e plano de ação - **Caldas Afonso**, Comissão Nacional de Centros de Referência

**14:40** – Redes Europeias de Referência - **Alexandra Cerqueira**, Direção Geral da Saúde

**14:50** – Utilização em Portugal dos medicamentos órfãos - **Cláudia Santos**, INFARMED

**15:00** – Apoios sociais e educativos - **Ana Paula Leão, Laurinda Ladeiras**, Ministério do Trabalho da Solidariedade e da Segurança Social, Ministério da Educação

**15:10** – Apresentação do programa e ações desenvolvidas - **Sandra Alves**, *European Joint Programme on Rare Diseases* (EJPRD)

Discussão

### Bloco 2 - 15:30-16:50 - Somos raros

Moderadores: **Hugo Rocha** (Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge) e **Marta Jacinto** (Comissão instaladora DR-Portugal)

**15:35** - À procura de terapias para a doença de Machado-Joseph - **Patrícia Maciel**, Escola de Medicina da Universidade do Minho

**15:45** - Doença de Tay-Sachs variante B1: Da identificação da doença à investigação e ao doente - **Olga Amaral e Diogo Ribeiro**, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge

**15:55** - A Fada dos Dentes e a Doença de Sanfilippo, uma história rara - **Francisca Coutinho**, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge

**16:05** – SHINE, Doenças Raras Brilhantes - **Dora Rolo**, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge

**16:15** - Movimento de apoio à Vida independente (MAVI) - **Joaquim Brites**, Associação Portuguesa de Neuromusculares

Discussão

### Bloco 3 - 16.50 -17:30 - Somos fortes e estamos orgulhosos

Moderadores: **Maria de Belém Roseira** e **Rui Nascimento** (INR)

**16:55** - *Entidade agregadora das Raras* - **Paulo Gonçalves**, Comissão instaladora RD-Portugal

**17:05**- Vídeos de **Associações** de apoio

Discussão

### 17:30 – Sessão de encerramento

