ORDEM DOS FARMACÊUTICOS

Reunião Anual do Colégio de Especialidade
ASSUNTOS REGULAMENTARES

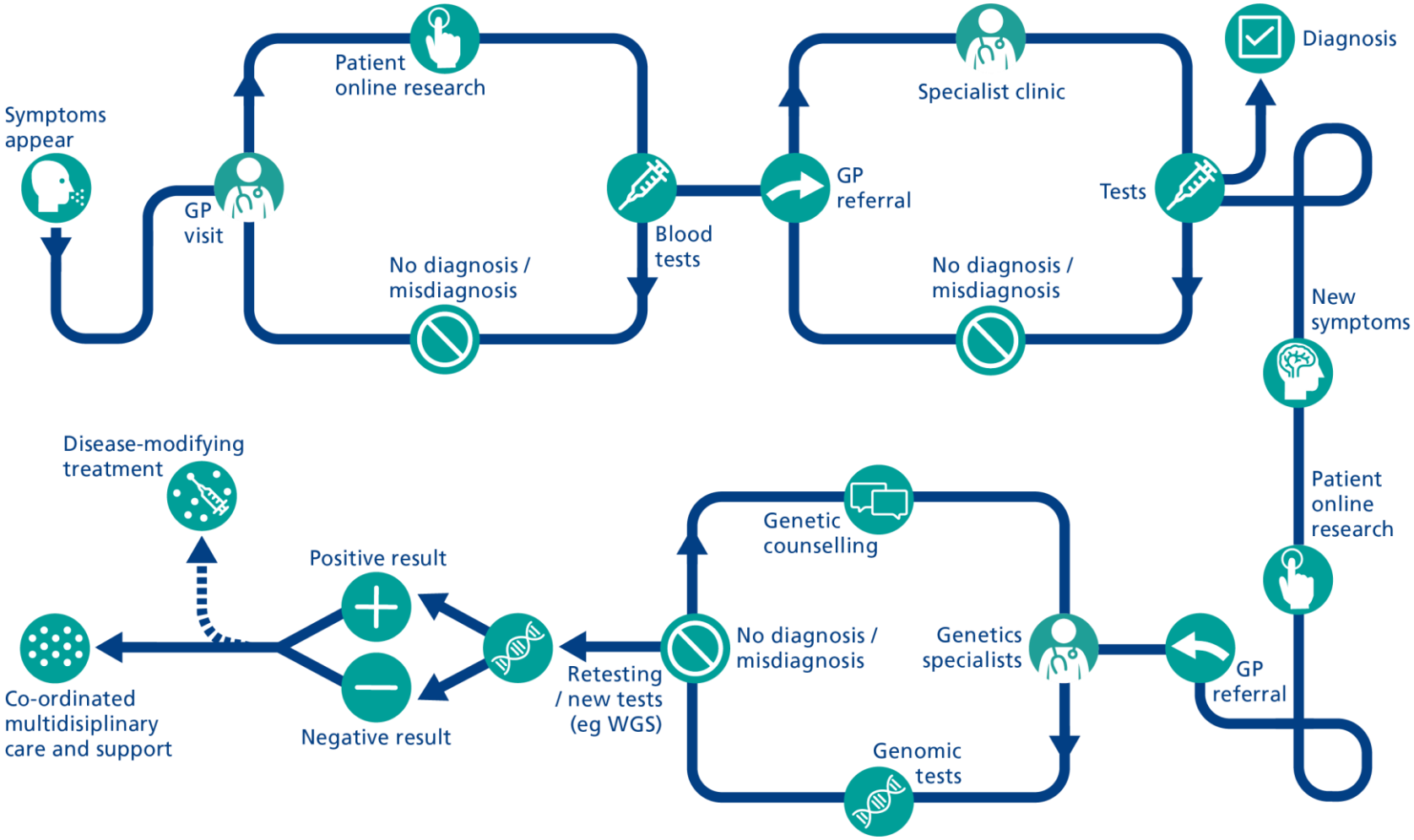
26 DE MAIO
LISBOA

A Experiência vivida do Acesso nas doenças raras

Inês Alves

ANDO
ASSOCIAÇÃO NACIONAL DISPLASIAS ÓSSEAS

Dia D...iagnótico

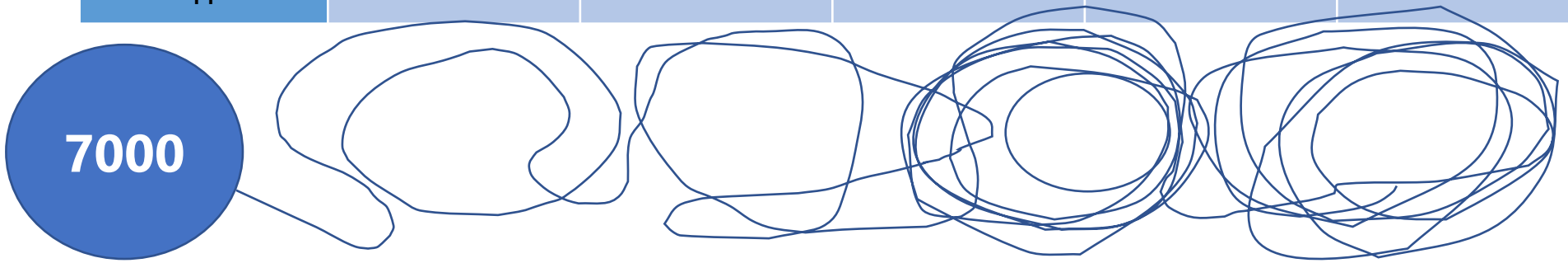


A Matrix Rara

REGULAÇÃO EM TRANSFORMAÇÃO

INOVAÇÃO E ACESSO PARA OS DOENTES NA UE

Doença Rara	Investigação	Ensaios clínicos em Portugal	Aprovação	Cuidados especializados	Acesso Portugal
A	x		x		
B	x		x	x	
C					
D	x	x		x	
E					
F	x		x		**x**
G				x	
H					



Sem tempo para ser *pacient*(e)

REGULAÇÃO EM TRANSFORMAÇÃO

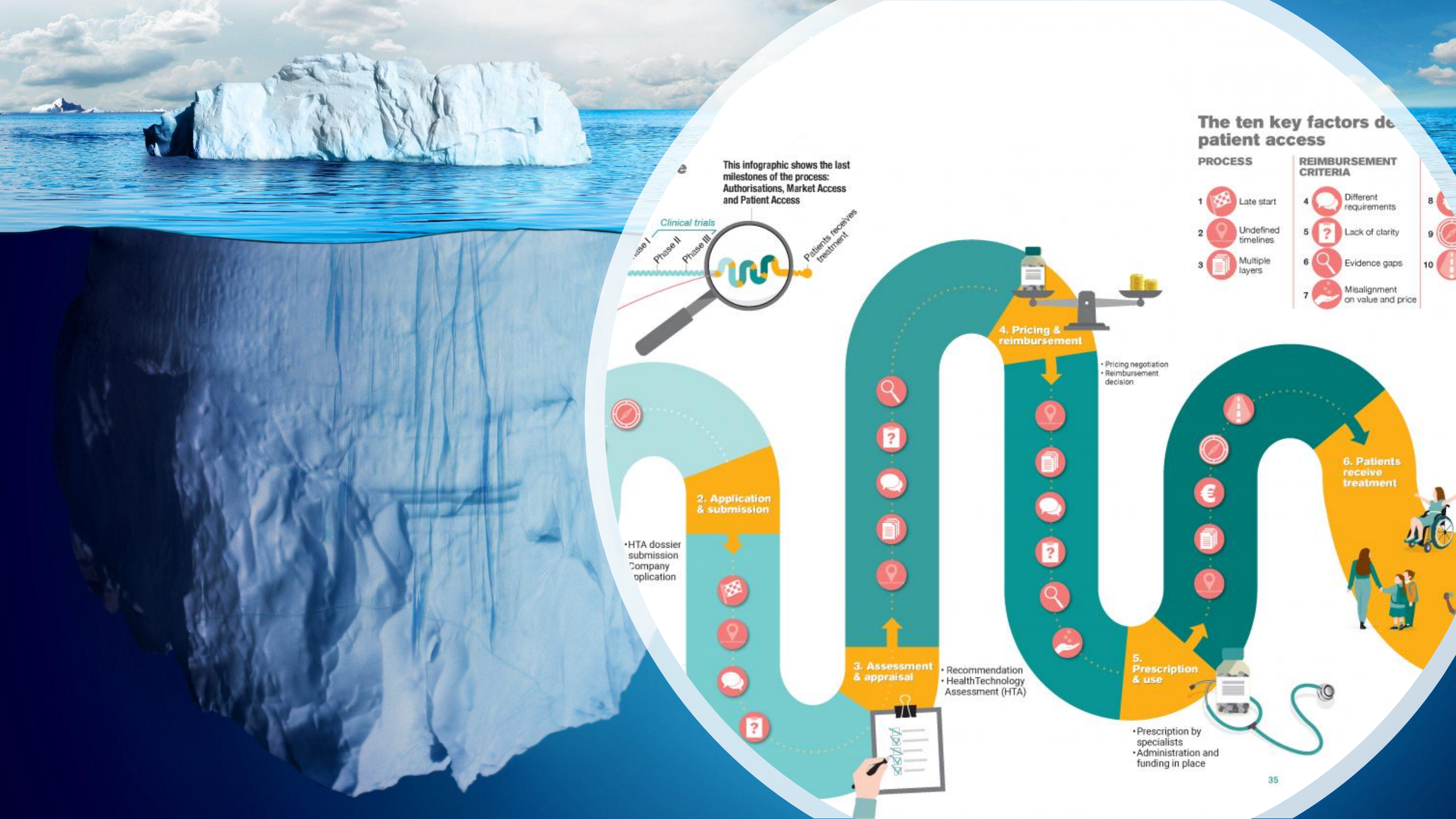
INOVAÇÃO E ACESSO PARA OS DOENTES NA UE

Pessoas com doença rara sem medicamento órfão (OMP)

Não podem continuar à espera indefinidamente

Quando há 1 OMP aprovado mas não está acessível …

Não podem continuar à espera indefinidamente


This infographic shows the last milestones of the process: Authorisations, Market Access and Patient Access
Clinical trials
Phase II
Phase III
Patients receives treatment
The ten key factors de
patient access
PROCESS
REIMBURSEMENT CRITERIA
1 Late start
2 Undefined timelines
3 Multiple layers
4 Different requirements
5 Lack of clarity
6 Evidence gaps
7 Misalignment on value and price
8
9
10
2. Application & submission
•HTA dossier submission
Company
pplication
3. Assessment & appraisal
• Recommendation
• HealthTechnology Assessment (HTA)
4. Pricing & reimbursement
• Pricing negotiation
• Reimbursement decision
5. Prescription & use
•Prescription by specialists
•Administration and funding in place
6. Patients receive treatment
35

Gotas no oceano

REGULAÇÃO EM TRANSFORMAÇÃO

INOVAÇÃO E ACESSO PARA OS DOENTES NA UE

European Commission

European Commission > Live, work, travel in the EU >

Public Health - Union Register of medicinal products

Union Register s

Community Register of orphan medicinal products

Search: achondroplasia

EU #	Product	Indication	Designation date	Tradename - EU product # - Implemented on
EU/3/21/2475	Infigratinib	Treatment of achondroplasia	19 Jul 2021	
EU/3/21/2454	Humanised monoclonal antibody derivative against fibroblast growth factor receptor 3	Treatment of achondroplasia	21 Jun 2021	
EU/3/20/2299	C-type natriuretic peptide conjugated to multi-arm polyethylene glycol carrier through a cleavable linker	Treatment of achondroplasia	27 Jul 2020	
EU/3/12/1094	Modified recombinant human C-type natriuretic peptide	Treatment of achondroplasia	24 Jan 2013	Voxzogo - EU/1/21/1577 - 01 Sep 2021

4 entries displayed from a

Last updated on 21/05/2026.

« ‹ 1 ›

Acesso via PAP ainda...

EMA/285195/2017
EMEA/H/C/004065

Resumo do EPAR destinado ao público

Brineura
cerliponase alfa

O que é o Brineura e para que é utilizado?

O Brineura é um medicamento para o tratamento da ceroidolipofuscinose neuronal tipo 2 (doença CLN2), uma doença hereditária em crianças que leva a lesões cerebrais progressivas.

Infarmed
Autoridade Nacional do Medicamento e Produtos de Saúde I.P.

Entrar/Registar Favoritos Siga-nos

Infarmed › Notícias

Brineura (cerliponase alfa) | Relatório de avaliação de financiamento público | Indeferimento

Imprimir Partilhar

22 mai 2026

O medicamento Brineura (cerliponase alfa) foi objeto de indeferimento da avaliação prévia hospitalar, na indicação: *Brineura é indicado para o tratamento da doença ceroidolipofuscinose neuronal tipo 2 (CLN2), também conhecida como deficiência de tripeptidil peptidase 1 (TPP1).*

Clinical Trials

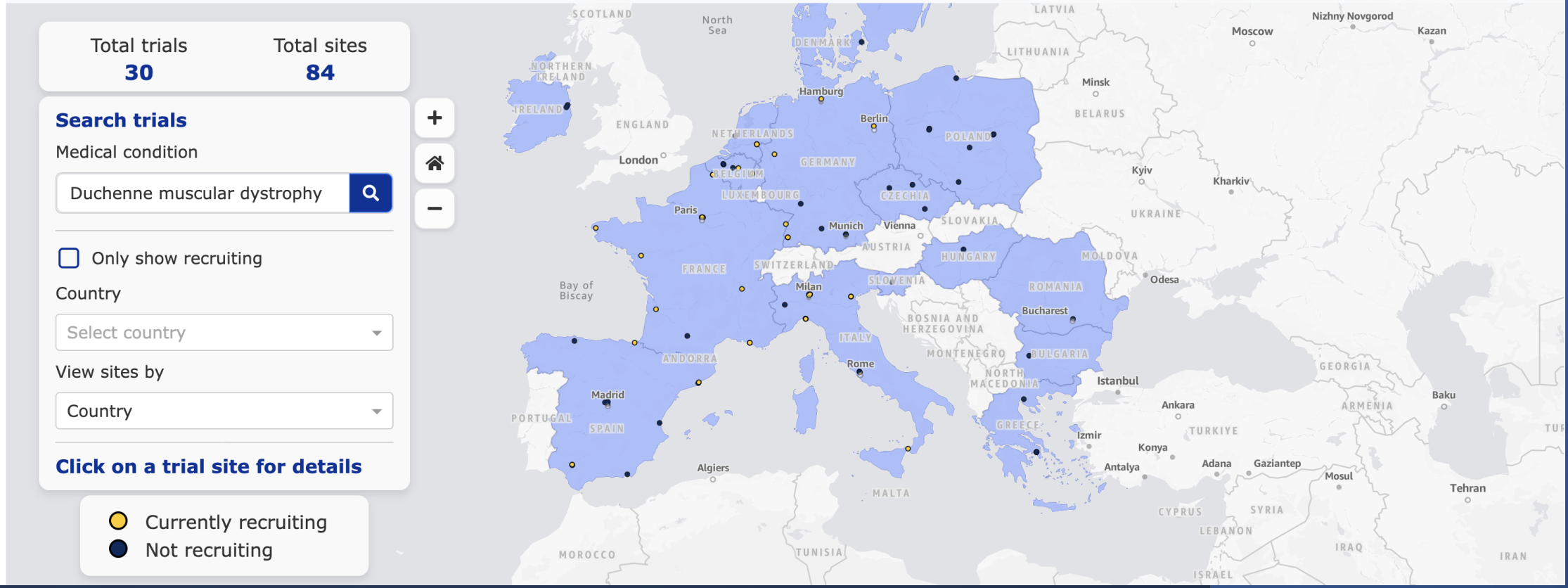
English EN | CTIS log in

About | Search for trials | CTIS for sponsors | CTIS for authorities | Support

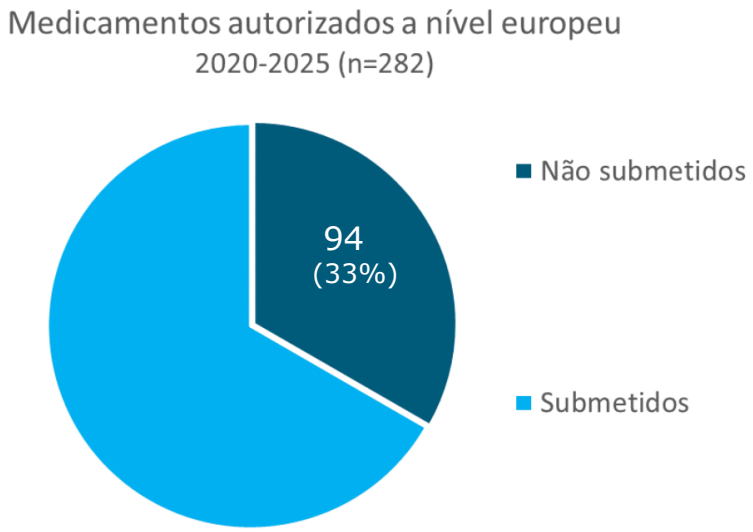
Search clinical trials and reports > Search for clinical trials

On this page you can search for trials and show the results on a map. If you would like to search for trials using text with advanced search criteria you can do it here.

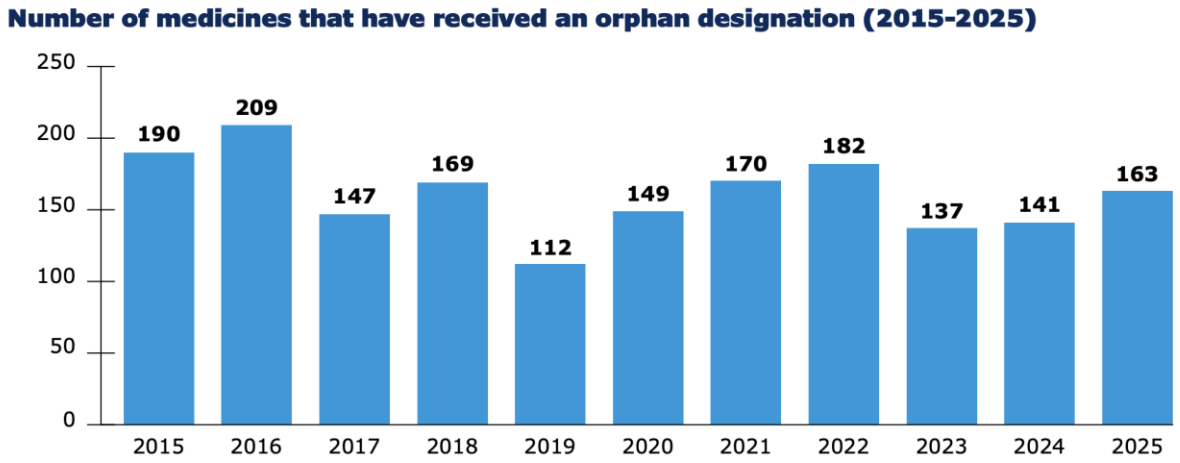
How to use the map (click to show)

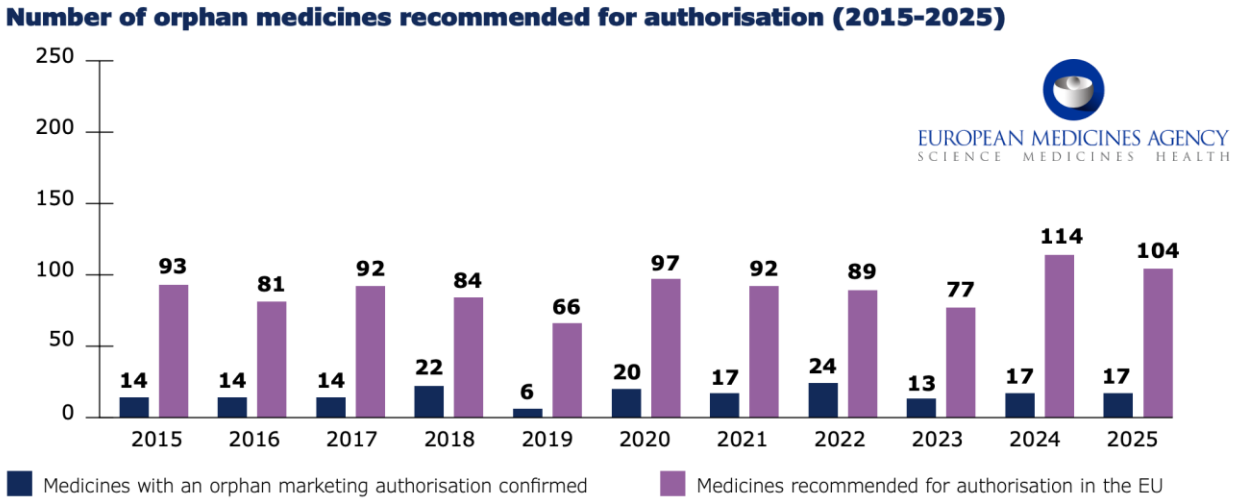


A dança das palavras
Designação
Aprovação
Submissão



Medicamentos submetidos ao INFARMED





Patients W.A.I.T. Indicator 2025 Survey

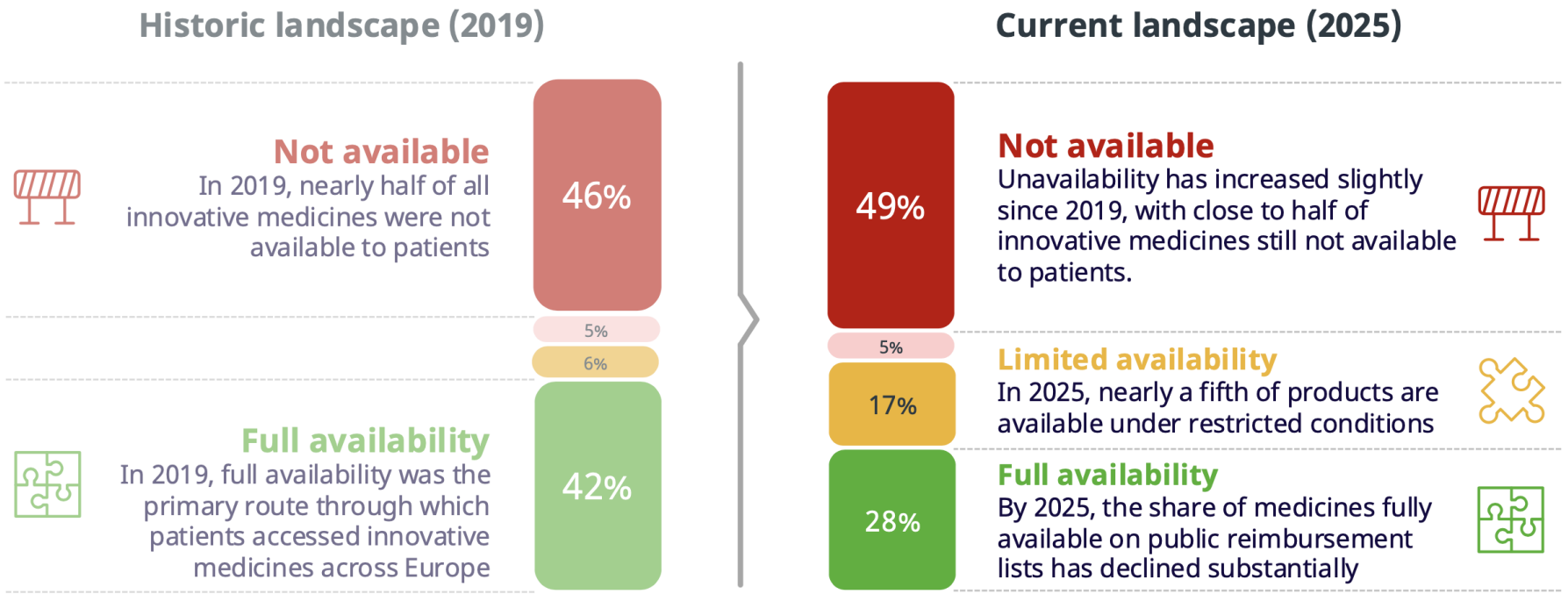
efpia

REGULAÇÃO EM TRANSFORMAÇÃO

INOVAÇÃO E ACESSO PARA OS DOENTES NA UE

The access landscape in Europe has continued to evolve

Historically, full availability was the main access route; now, restrictions are commonplace



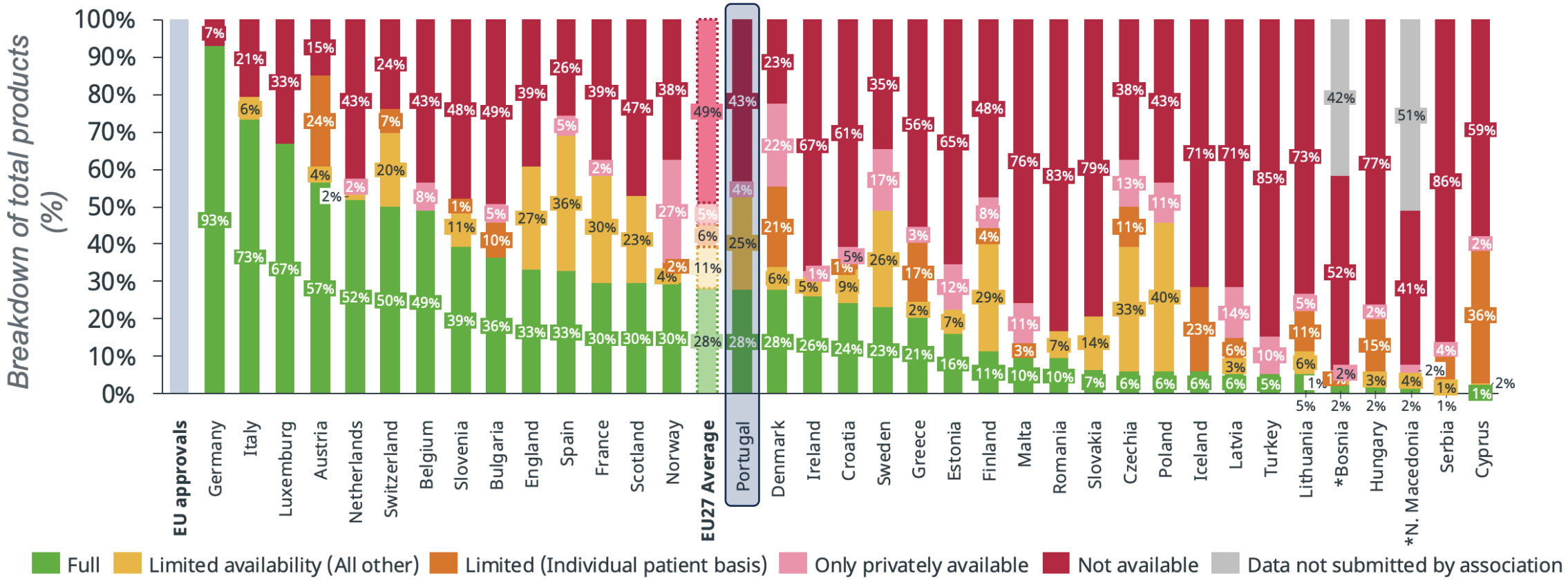
Notes: EU averages of full / limited availability are calculated using absolute figures before determining the percentage. This approach ensures a more accurate representation by accounting for the varying number of available medicines in each EU country, thereby avoiding potential distortions that could arise from averaging individual country percentages. Segments total 99% due to rounding. Source: Historic landscape shows data from 2019 W.A.I.T. study (EU average availability for 24 countries: EU27 excl Cyprus, Luxembourg, and Malta); Current landscape shows data from 2025 W.A.I.T. study (EU average from EU27 countries)

IQVIA

Patients W.A.I.T. Indicator 2025 Survey

REGULAÇÃO EM TRANSFORMAÇÃO

INOVAÇÃO E ACESSO PARA OS DOENTES NA UE



European Union average: 76 products available (45%) ; Limited Availability (17% of all products); †Country specific definitions are listed in the appendix. Details surrounding early access schemes are provided in slide 72. *Countries with asterisks did not complete a full dataset and therefore availability may be unrepresentative.

IQVIA

O efeito Matrioshka

REGULAÇÃO EM TRANSFORMAÇÃO

EMA

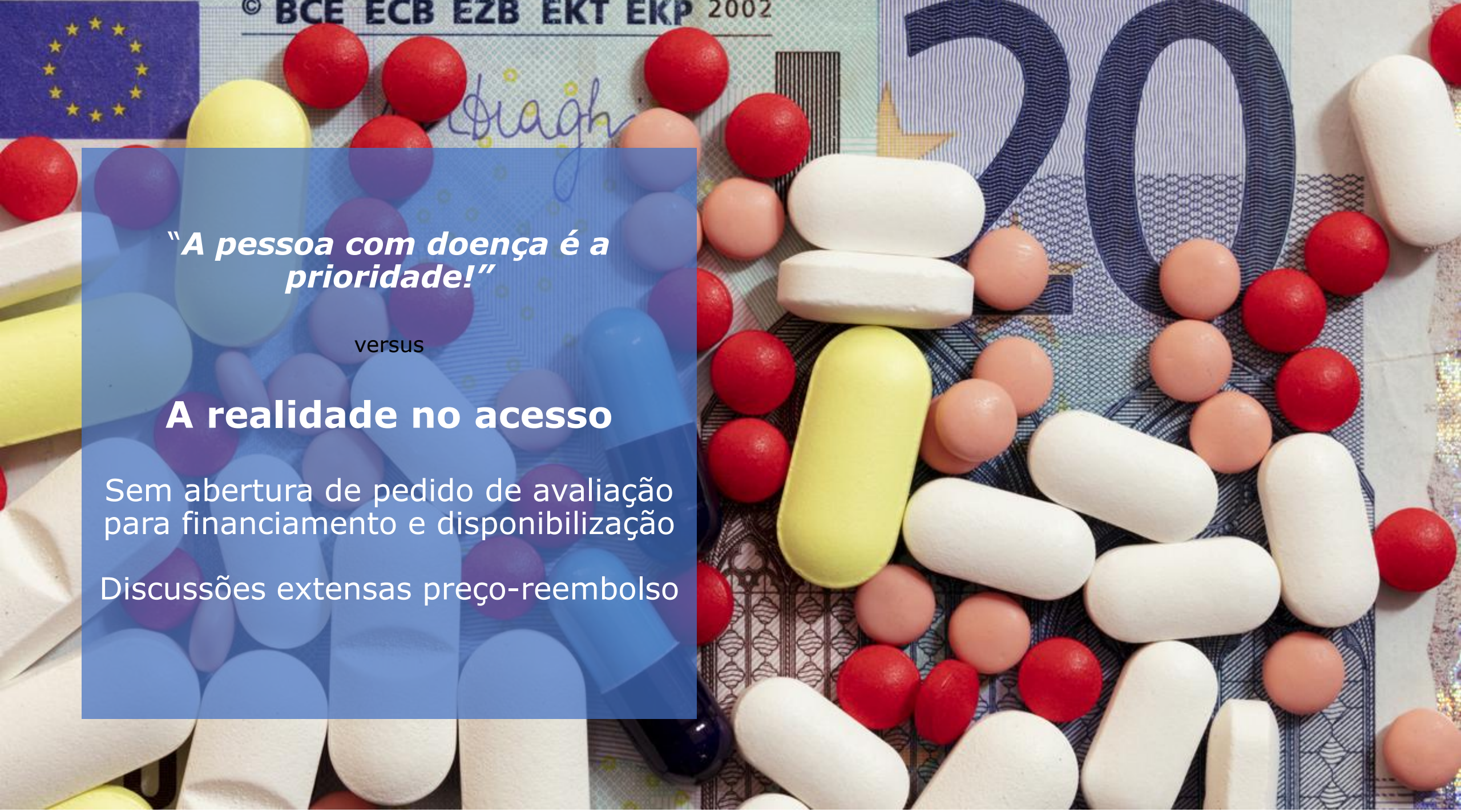
Indústria

Reguladores nacionais

Preço-reembolso

Pessoas com DR

Associações



"A pessoa com doença é a prioridade!"

versus

A realidade no acesso

Sem abertura de pedido de avaliação para financiamento e disponibilização

Discussões extensas preço-reembolso

PROBLEMAS BASE

- Dificuldade em transformar inovação terapêutica em benefício real e atempado para a pessoa com doença rara

- Comprometimento de recrutamento, de monitorização e de decisões de financiamento por **ausência de:**
    1. registos interoperáveis,
    2. codificação sistemática incluindo ORPHA
    3. capacidade de gerar evidência de mundo real

E as prioridades

- Medir acesso real
- Usar melhor a avaliação clínica conjunta europeia (JCA)
- RWD e RWE
- Adaptar a evidência e a HTA à realidade das doenças raras
- Ensaios clínicos centrados nas pessoas (modelos transfronteiriços, digitais, compatíveis com a vida real).
- Integrar formalmente doentes e associações no desenho, avaliação e monitorização do acesso ao medicamento.

Agradeço a atenção

ines.alves@andoportugal.org

ANDO
ASSOCIAÇÃO NACIONAL DISPLASIAS ÓSSEAS