

# Hemo@record: O sistema Português de Registro de Pacientes com Hemofilia e Outras Coagulopatias Congénitas

## *Hemo@record: The Portuguese System for Registration of Patients with Haemophilia and Other Congenital Coagulopathies*

Leonor Teixeira, IEETA/DEGEIT – Universidade de Aveiro, Portugal, lteixeira@ua.pt

Vasco Saavedra, DEGEIT – Universidade de Aveiro, Portugal, vsaavedra@ua.pt

Carlos Ferreira, IEETA/DEGEIT – Universidade de Aveiro, Portugal, carlosf@ua.pt

Beatriz Sousa Santos, IEETA/DETI – Universidade de Aveiro, Portugal, bss@ua.pt

### Resumo

O presente trabalho descreve uma aplicação web desenvolvida para suportar o primeiro registo nacional de pacientes com hemofilia e outras coagulopatias congénitas em Portugal. A importância de sistemas nacionais de registo de pacientes (SnRP) no âmbito de doenças crónicas e raras, como é o caso da hemofilia, tem sido reconhecida por vários organismos a nível internacional e pelas entidades governamentais nacionais. No entanto, são várias as barreiras à criação deste tipo de sistemas, destacando-se a falta de motivação em investir num projeto que beneficia uma pequena parcela da população, característico das doenças raras. Em Portugal recentemente estabeleceram-se as condições para a criação do primeiro SnRP na área da hemofilia, concretizado através de um projeto que contou com a colaboração de um grupo de profissionais clínicos pertencentes à Associação Portuguesa de Coagulopatias Congénitas (APCC) e de um grupo de investigadores da Universidade de Aveiro. Atualmente a solução tecnológica, já desenvolvida e testada, encontra-se instalada no data center da Universidade de Aveiro na sua versão operacional, e está a ser usada pelos clínicos dos diferentes Centros de Tratamento de Hemofilia (CTHs) espalhados pelo país. Em termos de números, conta, neste momento, com cerca de 10% do número esperado de pessoas com hemofilia (PcH) do contexto português já introduzidos, estando-se a trabalhar no sentido de se alcançarem os 100% dessa população.

Palavras-chave: Aplicação Web; Registro Nacional; Hemofilia; Coagulopatias Congénitas; Hemo@record

### Abstract

*This paper describes a web application designed to support the first national registry of patients with haemophilia and other congenital coagulopathies in Portugal. The importance of national patient registry systems (nPRS), in the scope of the treatment of the chronic and rare diseases such as haemophilia, has been recognized by several institutions at an international level and by national government entities. However, there are several barriers to the creation of such systems, in particular due to the lack of motivation to invest in order to benefit only a small proportion of the population, a characteristic of rare diseases. The conditions for the creation of the first Portuguese nPRS in the field of haemophilia were recently created through a joint project between a group of medical professionals belonging to the Portuguese Association of Coagulopathies Congenital (APCC) and a group of researchers from the University of Aveiro. Currently, the technological solution is already developed, tested, and installed at the data centre of the University of Aveiro. Its operational version is being used by clinicians of different Haemophilia Treatment Centres (HTCs) around the country. The data inserted accounts for about 10% of the Portuguese population with haemophilia and all entities involved are working towards achieving 100% of this population. The data inserted accounts for about 10% of the Portuguese population with haemophilia and all entities involved are working towards achieving 100% of this population.*

Keywords: Web application; National Registry; Haemophilia; Congenital Coagulopathies; Hemo@record

## **1. INTRODUÇÃO**

As doenças crónicas e raras, das quais fazem parte algumas coagulopatias congénitas, têm associada uma carga económica e social, com impacto direto nos pacientes e famílias, bem como no Estado, já que em muitos países este representa a principal entidade financiadora dos tratamentos deste tipo de pacientes. Este facto tem levantado algumas preocupações por parte de organismos internacionais e nacionais, contribuindo para a definição concertada de um conjunto de medidas de gestão e controlo de recursos, bem como de acompanhamento e monitorização dos doentes. De entre essas medidas está o apelo à criação de sistemas nacionais de registo de pacientes (SnRPs) por parte dos países portadores de pessoas com doenças raras e crónicas, já que aqueles potenciam um conjunto de benefícios no domínio da gestão e controlo da informação, com impacto direto na saúde e bem-estar dos doentes, bem como no trabalho dos prestadores de cuidados e acompanhamento daquele tipo de doentes.

Os SnRPs são ferramentas de gestão da informação que podem ser utilizadas, quer no âmbito da gestão clínica, quer no apoio à investigação em ciências da saúde (Osooli & Berntorp, 2016). São vários os estudos que apontam benefícios a este tipo de sistemas, já que potenciam o conhecimento da incidência e prevalência da doença, nomeadamente em termos do número de doentes existentes, sua localização geográfica, estado de saúde resultante do acompanhamento, bem como outro tipo de informação de natureza clínica.

No entanto, salienta-se a diversidade de SnRPs que podem existir, quer em termos de tecnologias envolvidas (manuais ou baseados em computadores) (Teixeira, Saavedra, Sousa Santos & Ferreira, 2016), quer em termos de promotores que estão na origem da sua criação (governo, profissionais clínicos ou associações e/ou grupos de pacientes) (Evatt, 2005), ou mesmo no que respeita ao formato de armazenamento de dados e tipo de privacidade do registo (anónimos, não anónimos ou anonimizados para fins de investigação).

Tal como em qualquer outra patologia rara e/ou crónica, também no âmbito das coagulopatias congénitas, um SnRP representa uma coleção de dados sobre pessoas que sofrem com essas doenças, dos quais fazem parte dados demográficos, dados sociais e dados de natureza clínica, num contexto nacional (Evatt, 2005). À semelhança de outros sistemas, a importância dos SnRPs no âmbito das coagulopatias congénitas é reconhecida pela OMS, pela Federação Mundial de Hemofilia (FMH), pelo Consórcio Europeu de Hemofilia (CEH), bem como pelas entidades governamentais dos países acolhedores. A visão da FMH com o ‘Tratamento para Todos’, é de que todas as pessoas com distúrbios desta natureza devem ter acesso a cuidados médicos e tratamento adequado (Skinner, 2006). Para se conseguir atingir tal objetivo, o primeiro passo deverá ser dado no sentido de identificar todos os pacientes que padecem com esses distúrbios, vindo o SnRP a constituir a ferramenta mais adequada para essa identificação. Por outro lado, a ausência de números exatos de pessoas que padecem de uma determinada doença crónica e/ou rara, faz com que as entidades governamentais, que normalmente financiam os tratamentos desses doentes, se encontrem menos motivadas para atribuir fundos para esses fins.

O presente trabalho apresenta uma solução tecnológica, mais propriamente uma aplicação web de suporte ao Registro Nacional de Pacientes com Hemofilia e Outras Coagulopatias Congénitas no contexto Português,

com o nome hemo@record. Trata-se da primeira plataforma tecnológica desenvolvida em Portugal para suportar este tipo de Registro, tendo surgido no âmbito de uma parceria entre a Associação Portuguesa de Coagulopatias Congénitas (APCC) e a Universidade de Aveiro.

## **2. FUNDAMENTOS E NÚMEROS SOBRE OS SISTEMAS DE REGISTRO DE PACIENTES NO CONTEXTO DE DOENÇAS CRÓNICAS E RARAS**

### **2.1. *Registro de Pacientes e Sistemas Nacionais de Registro de Pacientes***

Em epidemiologia, o conceito de Registro de Pacientes (RP) é entendido como uma base de dados que comporta informação relativa à saúde de uma determinada grupo de doentes, com possibilidade de extrapolar esses resultados para uma base populacional geral (Lara et al., 2011).

A importância deste tipo de Registros no âmbito de determinadas doenças tem merecido o reconhecimento de vários organismos (EURORDIS, 2013; Rare Diseases Task Force, 2011; Viviani, Zolin, Mehta & Olesen, 2014), bem como da Comissão Europeia de Doenças Raras (EUCERD), que por sua vez tem trabalhado na definição de um conjunto de políticas e recomendações, em colaboração com o Conselho de Ministros e com a Comissão Europeia. O relatório “Eucerd Core recommendations on rare disease patient registration and data collection”, de junho de 2013, é um dos resultados daquele trabalho conjunto, testemunhando algumas recomendações, e onde, mais uma vez, a importância da existência de informação sobre os pacientes que padecem com essas doenças, para fins de investigação clínica, melhoria da qualidade da prestação dos cuidados e planeamento da saúde pública, é realçada (EUCERD, 2013).

Um Sistema Nacional de Registro de Pacientes (SnRP) é definido, de uma maneira geral, como uma base de dados a nível nacional com dados de natureza demográfica, social e clínica, relativos a pessoas que sofrem de uma determinada doença, tendo um papel muito importante no caso de doenças raras e/ou crónicas (Evatt, 2005). Pelo facto destas ferramentas possibilitarem a centralização dos dados num único repositório a nível nacional, eliminando assim a possibilidade de registos duplicados, permitem um retrato fidedigno e integral da prevalência e incidência de uma determinada doença, face à população em geral.

### **2.2. *Números e Factos sobre Registros de Pacientes de Doenças Raras***

A importância do Registro de Pacientes (RP) no âmbito das doenças raras é universalmente reconhecida, o que se tem comprovado pelo número crescente de sistemas que têm aparecido em todo o mundo, contabilizando-se, segundo o relatório de doenças raras de Janeiro de 2016 (Orphanet, 2016), 690 sistemas em 36 países do espaço Europeu. Destes, 75 sistemas são de abrangência geográfica local ou regional (SrRP), 482 são sistemas nacionais (SnRP), 59 são sistemas europeus (SeRP) e 74 são sistemas de registro globais (SgRP). Relativamente ao tipo de afiliação, de referir que 81% são sistemas de natureza pública, 4% são de natureza privada sem fins lucrativos e 8% são de natureza privada com fins lucrativos, estando 7% sem qualquer classificação sobre o tipo de afiliação. Salienta-se que o tipo de afiliação se prende com o

modelo de negócio que está na base do registro e não com o tipo de acesso, sendo em todos os casos o acesso restrito às entidades autorizadas.

PAÍS	ABRANGÊNCIA GEOGRÁFICA				TOTAL
	REGIONAL (SRRP)	NACIONAL (SNRP)	EUROPEU (SERP)	GLOBAL (SGRP)	
França	20	97	13	4	<b>134</b>
Alemanha	9	78	3	34	<b>124</b>
Reino Unido	5	54	17	8	<b>84</b>
Itália	10	51	4	7	<b>72</b>
Espanha	11	31	3	1	<b>46</b>
Áustria	3	26	5	2	<b>36</b>
Holanda	1	12	5	8	<b>26</b>
Bélgica	2	16	0	3	<b>21</b>
Suécia	0	14	1	3	<b>18</b>
Portugal	5	11	0	0	<b>16</b>
Irlanda	4	11	0	1	<b>16</b>
Suíça*	1	10	2	2	<b>15</b>
<b>Total</b>	<b>71</b>	<b>411</b>	<b>53</b>	<b>73</b>	<b>608</b>

\*Países vizinhos que participaram no estudo.

Tabela 1 – Distribuição de RPs pelos 12 países com mais sistemas e sua classificação por tipo de abrangência geográfica (dados retirados do relatório (Orphanet, 2016)).

Em termos de distribuição de sistemas de RP de doenças raras por países, destacam-se, numa lista de ‘12+’ com um total de 608 RPs, a França e a Alemanha no topo da lista com 134 e 124 RPs respetivamente, seguindo-se o Reino Unido com 84, a Itália com 72, a Espanha com 46, e outros, como se pode ver nos dados presentes na Tabela 1. Refira-se ainda que nos ‘12+’ está incluído Portugal empatado em número de sistemas com a Irlanda, na 10ª posição, contando com 16 RPs.

Particularmente no caso de Portugal, dos 16 RPs, 11 são sistemas nacionais, enquanto os restantes 5 são sistemas regionais, cobrindo apenas uma região, ou mesmo podendo referenciar pacientes de apenas um hospital. A grande maioria dos 16 RPs são sistemas de natureza pública, contando-se 3 de natureza privada sem fins lucrativos e apenas um de natureza privada com fins lucrativos.

Segundo o relatório de doenças raras de janeiro de 2016 (Orphanet, 2016), contam-se ainda 6 países - Croácia, Lituânia, Letónia, Luxemburgo, Republica da Macedónia, e Ucrânia - com apenas um RP, sendo todos eles de abrangência nacional.

O mesmo tipo de relatório publicado há 3 anos atrás, em janeiro de 2013 (Orphanet, 2013) referia, nos mesmos 36 países do espaço europeu, a existência de um total de 588 RPs (dos quais apenas 585 estavam classificados por abrangência geográfica), sendo que Portugal nessa altura contava com um total de 12 RPs, 11 sistemas nacionais e apenas um sistema regional. De uma forma geral, e tendo em conta uma comparação dos números destes dois relatórios, verifica-se um aumento de 18% no total de RPs no espaço europeu, sendo

que o maior crescimento aconteceu no caso dos sistemas de abrangência global (SgRP), com uma subida de 111%. Este crescimento pode indicar uma tendência para a globalização dos dados de um RP, tendo como fim a criação de registros para uso internacional, já que neste tipo patologias, onde os doentes são tratados com medicamentos órfãos, a informação para fins de investigação beneficiará de uma recolha de dados a nível internacional (EUCERD, 2013). Os mesmos dados apontam ainda que, muito provavelmente, alguns dos sistemas inicialmente com abrangência europeia (SeRP) foram convertidos em sistemas globais (SgRP), uma vez que aqueles tiveram um decréscimo de 5%.

ANO	ABRANGÊNCIA GEOGRÁFICA				TOTAL
	REGIONAL (SRRP)	NACIONAL (SNRP)	EUROPEU (SERP)	GLOBAL (SGRP)	
Janeiro 2013	65	423	62	35	585
Janeiro 2016	75	482	59	74	690
<b>Evolução</b>	<b>15%</b>	<b>14%</b>	<b>-5%</b>	<b>111%</b>	<b>18%</b>

Tabela 2 – Evolução do número de RP num período de 3 anos (dados retirados dos relatórios (Orphanet, 2013) e (Orphanet, 2016)).

Na realidade, esta evolução do número e do tipo de RP por abrangência geográfica vem comprovar mais uma vez a importância deste tipo de registros no âmbito das doenças raras, concluindo-se também que, na base da criação destes, deverá estar, não só a preocupação de aumentar a qualidade da prestação dos cuidados de forma local, regional ou nacional, mas também o propósito de contribuir para a investigação clínica e investigação no âmbito da criação de medicamentos órfãos, sendo portanto necessário harmonizar os dados e potenciar a sua recolha num formato internacionalmente interoperável.

De referir ainda que, de acordo com os dados presentes no relatório europeu de doenças raras (Orphanet, 2013, 2016), os vários RPs são referentes a mais de três centenas de doenças, sendo que para o caso da hemofilia e outras coagulopatias congénitas, 27 países de 35 revelaram num estudo de 2013, possuir algum tipo de RP (regional, nacional, ou global) para esta doença específica (O'Mahony, Noone, Giangrande & Prihodova, 2013), estando Portugal na lista dos 8 países que ainda não possuía nenhum tipo destes sistemas. De facto, dos 16 RNs reportados em janeiro de 2016 no relatório europeu de doenças raras, não consta ainda nenhum sistema para o registro da hemofilia e outras coagulopatias congénitas em Portugal.

### 2.3. *Sistemas de Registro de Pacientes no Contexto da Hemofilia e Outras Coagulopatias Congénitas*

No contexto da hemofilia e outras coagulopatias congénitas, o RP representa uma ferramenta de trabalho fundamental, facultando uma visão global sobre a patologia num determinado local, região, ou país, com benefícios para os Pacientes, Associações de Pacientes, Entidades Governamentais e Centros de Tratamento de Hemofilia (CTHs). Como em qualquer outra patologia, a existência de RPs potenciados por este tipo de sistemas, para além de possibilitar a caracterização demográfica da população que sofre com a doença,

permite uma coleção de dados para posterior análise estatística e apoio à tomada de decisão clínica, observando-se, por exemplo, informação sobre a predominância de infeções virais, existência de inibidores de fatores, necessidade de implementação de tratamentos profiláticos, entre outros. Adicionalmente, com os dados presentes neste tipo de sistemas é possível rastrear as fases de tratamentos e evolução dos doentes, monitorizar o estado de saúde da população e, a médio e longo prazo, ajudar no planeamento de todos os recursos necessários, bem como apoiar a investigação clínica na área.

De entre as várias vantagens que podem estar associadas a um SnRP, a FMH (Evatt, 2005) evidencia o facto de estes permitirem:

- Defender os serviços de saúde no âmbito da hemofilia, uma vez ser necessário demonstrar a necessidade de recursos às entidades governamentais através de números e factos que normalmente estão presentes nos SnRP;
- Melhor a distribuição de recursos, uma vez que, na maior parte dos países, os recursos são atribuídos e distribuídos em função do número de pacientes e geografia de localização dos mesmos, tendo um SnRP um valor inestimável nesta identificação;
- Melhorar o processo de negociação para aquisição por parte dos CTHs de fármacos usados nos tratamentos dos seus doentes, já que se tratam de tratamentos extremamente caros para o governo, sendo necessário justificar o consumo dos mesmos por parte dos CTHs;
- Monitorizar as tendências de saúde, uma vez que este tipo de sistemas permite armazenar o histórico de dados, o que possibilita o estabelecimento de comparações e verificação da evolução;

Adicionalmente a estas vantagens, a criação de redes locais, nacionais e internacionais representa também um benefício promovido por um SnRP, bem como a possibilidade de se conseguir um ‘retrato fiel’ sobre a prevalência e incidência da doença no país, permitindo desta forma melhorar o planeamento e gestão de recursos, assim como definir linhas orientadoras para suportar as necessidades de investigação na área da hemofilia.

Na verdade, o reconhecimento destes benefícios tem motivado os vários promotores, normalmente Entidades Governamentais, CTHs e Associações de Pacientes, para a criação de SnRP, exemplificando na área da hemofilia e outras coagulopatias congénitas alguns sistemas reportados na literatura, tais como os dos países: Canadá (Walker et al., 1995); Áustria (S Reitter et al., 2009; Sylvia Reitter et al., 2009); Itália (Iorio, Oliovecchio, Morfini & Mannucci, 2008; Taruscio, Kodra, Ferrari & Vittozzi, 2014); Polónia (Zdziarska et al., 2011); Espanha (Aznar, Abad-Franch, Cortina & Marco, 2009); Suíça (Brand & von der Weid, 2009); Reino Unido (Hay, 2004); Alemanha (Hesse, Haschberger, Heiden, Seitz & Schramm, 2013); Síria (Ali & Schved, 2012) e muitos outros que se podem encontrar referenciados em trabalhos de terceiros (O’Mahony et al., 2013).

### **3. HEMO@RECORD: UM SISTEMA TECNOLÓGICO DE SUPORTE AO REGISTRO NACIONAL DE PACIENTES COM HEMOFILIA E OUTRAS COAGULOPATIAS CONGÊNITAS**

A presente secção apresenta uma aplicação web, com o nome *hemo@record*, para suportar o primeiro Registro Nacional de Hemofilia e Outras Coagulopatias Congénitas em Portugal.

#### **3.1. Motivação e Objetivos**

A hemofilia é uma doença rara, que atinge a população numa razão aproximada de 1 caso por cada 10 000 pessoas que nascem (Evatt, 2005), esperando-se, de acordo com esta estimativa, cerca de 1000 casos de pessoas com hemofilia (PcH) em Portugal. De referir que o número de outras coagulopatias congénitas faz aumentar substancialmente aquele número.

Segundo o relatório anual de 2014 publicado pela FMH (WFH, 2015), elaborado com base em dados reportados por 106 países através de um questionário, Portugal contava com a existência de 700 PcH, 48 pessoas com a doença de von Willebrand (dvW) e 16 pessoas com outras doenças hemorrágicas. Em Portugal, a não existência de um SnRP no âmbito destas patologias tem contribuído para a falta de exatidão dos números, já que destes podem ter sido excluídos os casos de doentes não referenciados, pelo facto de serem portadores de doenças com um grau moderado ou leve, ou incluídos casos redundantes resultantes da duplicação de pacientes, normalmente resultado de estarem a ser acompanhados em mais do que um CTH e, por isso, poderem ser referenciados e contabilizados mais do que uma vez. Esta falta de exatidão dos números pode ser facilmente justificada pela falta de um SnRP, que impossibilita uma visão integrada e real do estado e demografia das pessoas que sofrem com este tipo de distúrbios. Por sua vez, e segundo a Associação Portuguesa dos Hemofílicos (APH), o facto de não existirem mecanismos de identificação e contabilização do número exato das pessoas que padecem com esta doença em Portugal, implica uma dispersão de meios, ineficiência a nível de planificação e gestão de recursos por parte do Estado e uma desigualdade de acesso aos tratamentos e ao diagnóstico desta patologia, por parte dos doentes.

Foi com base nesta preocupação que a APCC se organizou e em parceria com a Universidade de Aveiro criaram uma plataforma tecnológica, mais especificamente uma aplicação Web para suportar o primeiro SnRP na área da hemofilia e de outras coagulopatias congénitas, vindo a apresentação daquela plataforma a constituir o principal objetivo deste artigo.

#### **3.2. Processo de Desenvolvimento**

Como já referido, o projeto de criação do primeiro SnRP na área da hemofilia e de outras coagulopatias congénitas em Portugal foi promovido pela APCC, um grupo de médicos da área da hematologia que, numa iniciativa conjunta com a Universidade de Aveiro (parceiros tecnológicos), desenvolveram a plataforma de suporte, designada por *hemo@record*. Quanto à sua origem em termos de promotores, segundo a classificação de Evatt [2005], trata-se de um sistema organizado por profissionais clínicos e que, por isso, apresenta como vantagem (i) a possibilidade de se obterem registos completos através de dados já existentes

nos diferentes CTHs; e como desvantagem (ii) a dependência da cooperação dos diferentes CTHs e colaboração dos profissionais clínicos, bem como (iii) a possibilidade de serem desviadas as prioridades do sistema por parte de alguns CTHs, ficando este restrito a um número limitado de utilizadores.

Em outubro de 2012, antes de se iniciar o desenvolvimento da plataforma, foi assinado um protocolo entre a APCC e Universidade de Aveiro, estando nele definido (i) o objetivo principal do SnRP Português, (ii) as diretivas a seguir, tendo em linha os princípios estabelecidos pelo CEH, nomeadamente em termos de proteção e privacidade dos dados, e ainda (iii) outros pormenores como prazos, local do alojamento e responsáveis pela manutenção do sistema, bem como direitos de propriedade intelectual do produto final.

Após assinatura do protocolo, deu-se então início ao processo de desenvolvimento da plataforma, sempre em estreita colaboração com os membros da APCC, numa abordagem iterativa e incremental desde a fase inicial de definição dos requisitos. De salientar que inicialmente foi conduzido um estudo de análise de SnRPs na área e já implementados em outros países, tendo como base a informação acessível através da literatura (artigos científicos) e de relatórios técnicos. Este estudo permitiu conhecer o tipo de informação que normalmente está presente neste tipo de sistemas e, com base nisto, harmonizar os dados por forma a torná-los comparáveis num contexto internacional.

Deste estudo, e tendo presente os objetivos do SnRP definido pela APCC, resultou um primeiro modelo de dados que foi utilizado para promover a discussão com os peritos do domínio (clínicos e futuros utilizadores do sistema) em torno dos primeiros requisitos. Após uma primeira reunião presencial, e tendo em conta a dispersão geográfica dos utilizadores participantes no processo engenharia de requisitos, houve a necessidade de se utilizar uma ferramenta de mediação, por forma a aliviar a necessidade de reuniões presenciais regulares, tendo-se utilizado, para o efeito, a ferramenta colaborativa Lumzy©. Uma descrição mais detalhada sobre o processo de engenharia de requisitos da presente plataforma pode ser encontrada no trabalho de Teixeira et.al [2014], salientando os bons resultados obtidos com o uso desta técnica. De referir que este processo foi conduzido durante um período de 4 meses, envolveu 8 peritos do domínio e culminou na construção do modelo abstrato do sistema, representado com recurso da notação UML (Unified Modeling Language) (Booch, Rumbaugh & Jacobson, 2005). Após esta fase deu-se início à programação da solução, fase que também contou com a colaboração dos peritos do domínio, no sentido de se validarem os resultados das várias iterações do processo de desenvolvimento.

De referir que, após ter definido todos os requisitos do sistema, foi efetuado o pedido à Comissão Nacional de Proteção de Dados (CNPD), vindo este a ser aprovado dois meses depois.

### **3.3. Resultados: Tecnologia e Descrição da Solução**

#### **3.3.1. Tecnologia utilizadas no desenvolvimento da solução**

Como já referido, o hemo@record é uma aplicação web, totalmente modular, que corre num servidor Web Apache Tomcat, ativado através de um pedido efetuado pelo browser. O fluxo da aplicação hemo@record



tem início com o pedido do cliente, sendo processado por um servlet que efetua a ligação à base de dados do hemo@record, de forma a consultar os dados pretendidos, sendo gerados automaticamente um conjunto de objetos Java com a informação existente. Estes objetos transportam essa informação e devolvem ao browser que efetuou o pedido. De seguida o browser interpreta essas instruções e prepara a interface do sistema hemo@record para a apresentação da informação (ver figura 1).

Em termos de tecnologias utilizadas na implementação da solução, esta contou com a framework Springer, que oferece um modelo de programação e configuração para aplicações empresariais desenvolvidas em Java.

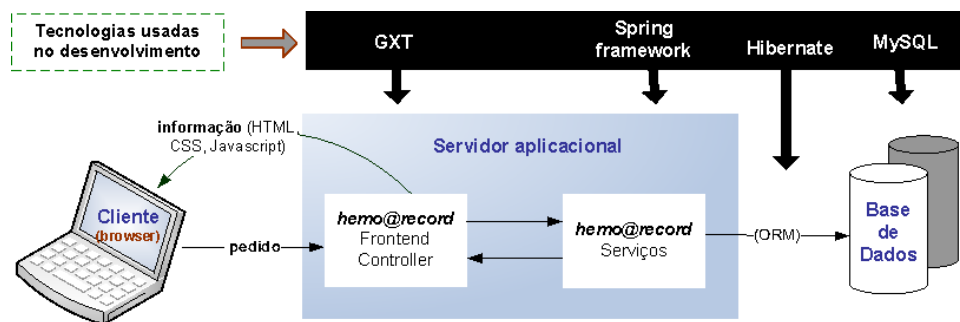


Figura 1 – Arquitetura tecnológica do hemo@record e principais tecnologias usadas no seu desenvolvimento.

A componente Web foi desenvolvida através da framework Sencha GXT, que por sua vez se baseia no GWT. O GXT adiciona um conjunto vasto de widgets interativos num modelo MVC (model-view-controller) simplificado. O desenvolvimento em GWT é integralmente efetuado na linguagem de programação Java, e é responsável pela conversão para linguagem Web (HTML, JavaScript, CSS). Com a utilização do GWT, foram eliminados os problemas resultantes das inconsistências entre browsers, uma vez que o GWT permite gerar uma versão otimizada para o browser específico do cliente.

A base de dados foi implementada com base no MySQL. De forma a facilitar a manipulação de dados residentes na base de dados, foi usada uma framework de mapeamento entre objetos Java e o modelo relacional da base de dados, o Hibernate.

### 3.3.2. Descrição da solução em termos conceptuais

O hemo@record representa a plataforma tecnológica de suporte ao SnRP na área da hemofilia e outras coagulopatias congénitas. Esta solução é de utilização exclusiva dos profissionais clínicos que tratam e acompanham Pch, permitindo o registro de um conjunto de dados categorizados em dados demográficos, dados sociais e dados clínicos. A autorização da CNPD foi concedida na condição de os dados do registro serem anonimizados e, após dois anos da morte do paciente, esses serem eliminados do sistema (destruídos). Por forma a cumprir com estas recomendações o hemo@record está preparado para aceitar dados anónimos, sendo criado um código a partir de um conjunto de caracteres que fazem parte do nome, género, e data de

nascimento, por forma a codificar o paciente, e dois anos após a morte do paciente, os dados serão removidos do sistema, ficando noutra módulo de acesso restrito.

Relativamente ao anonimato, nenhum dado de identificação do paciente é introduzido no sistema. No entanto, apesar dos dados serem anónimos para fins de investigação, o médico responsável pelo paciente tem acesso à chave de descodificação do mesmo, o que lhe permite identificá-lo, caso seja estritamente necessário, para fins clínicos. Por segurança, a chave de descodificação não se encontra no sistema, mas apenas na posse do clínico responsável pelo acompanhamento daquele paciente.

Em termos de estruturação da informação, de referir que todos os dados serão introduzidos em função do um paciente, sendo que este pode ter vários registros datados, cada qual refletindo o estado do paciente num determinado período da sua vida, em termos clínicos e/ou sociais (escolaridade, condição ocupacional, qualidade de vida, entre outros) (ver figura 2).

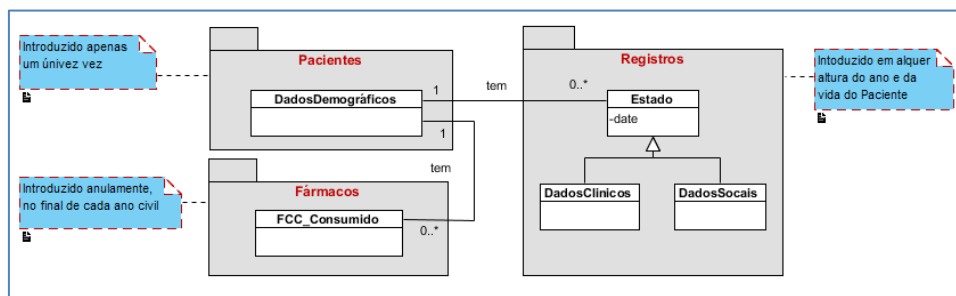


Figura 2 – Arquitetura da informação do Hemo@record.

Uma descrição mais detalhada sobre os dados que compõe o modelo e dão forma à arquitetura de informação do hemo@record, podem ser consultados no trabalho de Teixeira et al. [2016].

Em termos de requisitos funcionais, uma representação das funcionalidades gerais do hemo@record pode ser vista no Diagrama de Use-Cases de alto nível, na figura 3.

Como já foi referido, esta aplicação é do uso exclusivo dos clínicos que tratam e acompanham PcH, sendo que o Médico e o Coordenador representam os dois principais atores da aplicação.

O Médico representa o perfil de utilizadores regulares, com permissão para introduzir dados sobre os seus pacientes, nomeadamente (i) dados demográficos, efetuando esta introdução uma única vez; (ii) registros datados em termos estado clínico (saúde e tratamentos) e estado social (escolaridade, condição ocupacional, qualidade de vida, entre outros), podendo estes ser efetuados em qualquer altura da vida do paciente, sempre que se verifique uma alteração da sua condição; (iii) fármacos administrados nos pacientes, fazendo esta introdução uma vez por ano. Após introdução dos dados de óbito do paciente, o sistema bloqueia qualquer introdução, dando apenas a possibilidade de visualização da informação durante um período de dois anos.

Adicionalmente, o Médico poderá consultar todas as categorias de dados, de todos os pacientes, de forma agregada e anónima. Esta consulta pode ser feita com mais detalhe num formato textual ou gráfico.

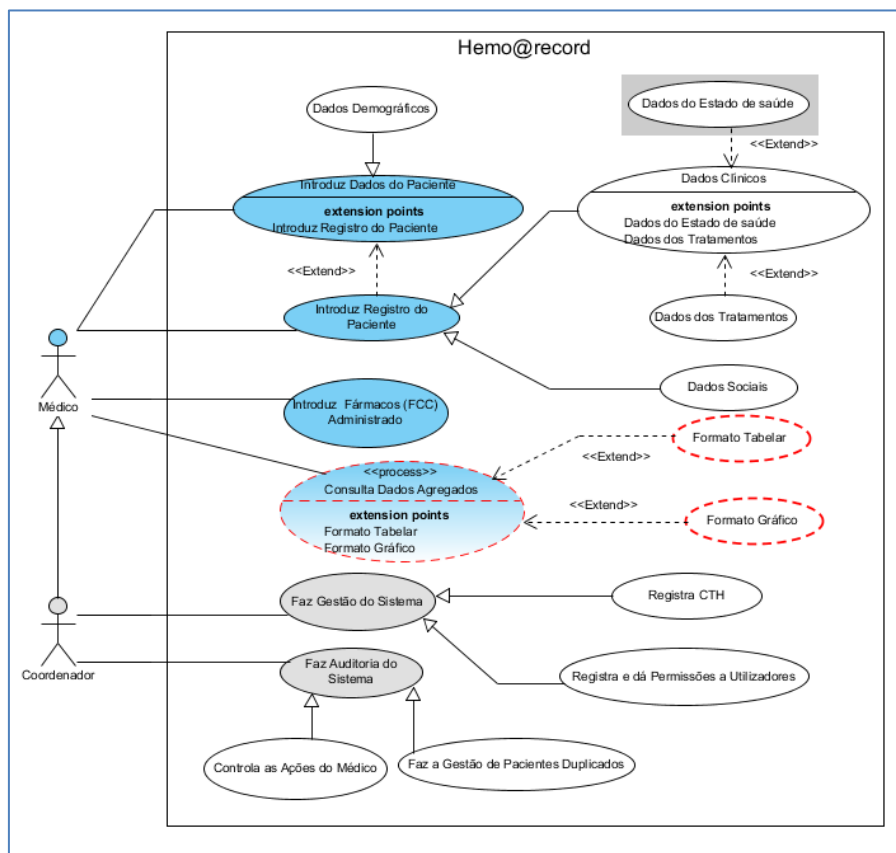


Figura 3 – Requisitos de alto nível do representado com base no Diagrama de Use-Cases da notação UML.

O Coordenador é também um Médico, mas que acrescenta permissões para: (i) aceder ao módulo de gestão do sistema, onde poderá introduzir novos CTHs e respetivos utilizadores, dando-lhes permissão para aceder ao hemo@record; bem como (ii) aceder ao módulo de auditoria, que lhe permite analisar os logs dos utilizadores, verificando as suas ações e, muito importante, verificar se há situações de entradas duplicadas de pacientes, já que o sistema deteta automaticamente esta possibilidade, através de um conjunto de caracteres que compõem o código.

### 3.3.3. Descrição da solução com a ilustração de algumas interfaces

No que respeita à interface e interação com o utilizador, o hemo@record reflete um modelo simples e intuitivo de visualização de informação e introdução de dados, numa estrutura modular, apresentando a informação contextualizada ao utilizador. Desta forma, cada módulo individualiza a informação relacionada com um determinado tema, sendo que no total existem 8 grandes módulos acessíveis pelo Coordenador, sendo que destes, 6 são comuns ao Médico (ver figura 4).



Figura 4 – Exemplo de Interface de Utilizador do hemo@record com os diferentes módulos – vista do coordenador.

Cada um destes módulos dá acesso a outros de mais baixo nível, para a introdução de dados e visualização da informação sobre aquele tema, existindo num segundo nível um conjunto de 27 módulos distribuídos pelos 8 anteriores.

De salientar que a visualização da informação pode ser feita no formato textual (exemplos na figura 5) ou então no formato gráfico (exemplos na figura 6).

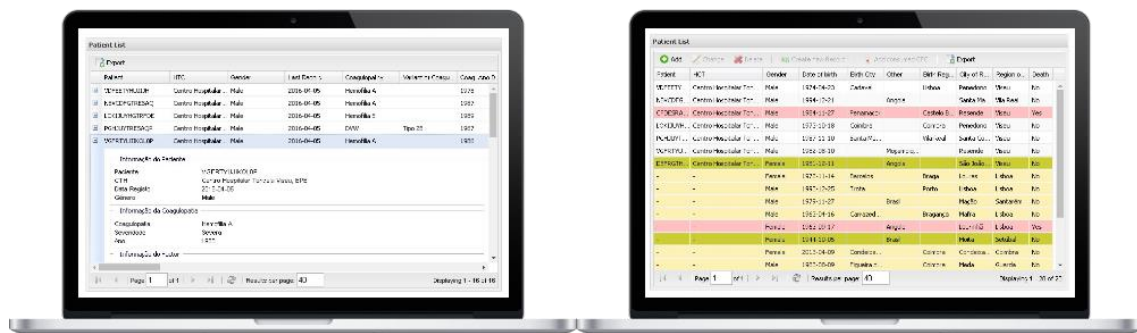


Figura 5 – Exemplo de Interface de Utilizador com listagens de pacientes no módulo textual (dados fictícios).



Figura 6 – Exemplo de Interface de Utilizador no módulo gráfico (dados fictícios).

A figura 5 (lado esquerdo) exemplifica a listagem de todos os pacientes introduzidos que tenham pelo menos um registro associado (no caso de ter mais, serão apresentados os dados dos últimos registros), com possibilidade de expandir a informação e visualizar todos os detalhes de cada paciente.

A figura 5 (lado direito) exemplifica igualmente uma listagem de pacientes, com um conjunto mais limitado de informação, mas com um propósito diferente, sendo que nesta encontram-se listados todos os pacientes com ou sem registros associados, sendo essa informação assinalada com uma cor de fundo diferente.

O módulo gráfico, como se pode ver um exemplo na figura 6, possibilita uma leitura on-time da realidade da doença a nível nacional e/ou a nível local, através de um conjunto de indicadores, tais como: distribuição de pacientes por coagulopatias, distribuição de pacientes por presença e tipo de inibidor, distribuição de pacientes por severidade da doença, (iv) distribuição de pacientes por distrito de residência, (v) distribuição de pacientes por tipo de tratamento, (vi) distribuição de pacientes por regime de tratamento, entre outros. Cada indicador reflete, naquele instante e no formato de um gráfico, os dados agregados a nível nacional ou a nível local (por CTH).

#### 4. CONCLUSÕES

O presente artigo apresentou uma plataforma tecnológica, designada hemo@record, que foi desenvolvida para suportar o primeiro SnRP na área da hemofilia e de outras coagulopatias congénitas em Portugal. A hemofilia é uma patologia crónica e rara, relacionada com distúrbios hemorrágicos e, pelo facto de se classificar no grupo das doenças raras, tem merecido a atenção de vários organismos internacionais e nacionais, no sentido de serem criados SnRP, uma vez que estes potenciam vários benefícios no que se refere à gestão da doença, ao planeamento de recursos e mesmo à investigação clínica.

Em Portugal, apesar de já há muito tempo se reconhecer a importância de um sistema deste tipo, só muito recentemente foram estabelecidas as condições para a criação da plataforma, vindo esta a ser concretizada através de um iniciativa conjunta entre a APCC e a Universidade de Aveiro, parceiro tecnológico e responsável desenvolvimento, implementação, manutenção e suporte da solução tecnológica.

O desenvolvimento da plataforma deu início após assinatura do protocolo, e foi conduzida ao longo de um processo rigoroso de engenharia de requisitos, com o envolvimento de 8 especialistas do domínio, clínicos na área da hematologia e futuros utilizadores da solução, seguindo uma abordagem de desenvolvimento iterativa e incremental. O modelo abstrato do sistema foi representado com recurso à notação UML, servindo de base para comunicar com a equipa de programadores, durante a fase da codificação da solução. A implementação contou com um conjunto de tecnologias open-source, mais propriamente as frameworks Spring, Sencha GXT, Hibernate, bem como com uma base de dados MySQL.

Atualmente o hemo@record encontra-se instalado no data center da Universidade de Aveiro na sua versão operacional, estando já a ser utilizado por alguns clínicos dos diferentes Centros de Tratamento de Hemofilia (CTHs) espalhados pelo país. Em termos de utilização real da aplicação, o hemo@record, conta atualmente com cerca de 100 PcH já introduzidas, estando-se a trabalhar no sentido de incentivar todos os CTHs para a introdução dos seus doentes, a fim de se atingir o registro da totalidade dos PcH existentes em Portugal, onde se esperam cerca de 1000.

Como grandes contributos deste projeto referem-se, em termos práticos, a possibilidade de com o hemo@record se poder vir a quantificar e a localizar as pessoas que padecem com esta doença em Portugal, possibilitando assim respostas mais adequadas em termos de acompanhamento e tratamentos dos pacientes. Em termos teóricos refere-se a abordagem de desenvolvimento adotada que poderá ser replicada em outros projetos idênticos, nomeadamente para a criação de SnRP no âmbito de outras patologias crónicas e raras.

## 5. AGRADECIMENTOS

This work is funded by National Funds through FCT - Foundation for Science and Technology, in the context of the project PEst-OE/EEI/UI0127/2014.

Os autores deste trabalho expressam igualmente o seu agradecimento à Associação Portuguesa de Coagulopatias Congénitas (APCC), parceira neste projeto.

## 6. REFERÊNCIAS

- Ali, T., & Schved, J. F. (2012). Registry of hemophilia and other bleeding disorders in Syria. *Haemophilia: The Official Journal of the World Federation of Hemophilia*, 18(6), 851–4. <http://doi.org/10.1111/j.1365-2516.2012.02862.x>
- Aznar, J. a, Abad-Franch, L., Cortina, V. R., & Marco, P. (2009). The national registry of haemophilia A and B in Spain: results from a census of patients. *Haemophilia: The Official Journal of the World Federation of Hemophilia*, 15(6), 1327–30. <http://doi.org/10.1111/j.1365-2516.2009.02101.x>
- Booch, G., Rumbaugh, J., & Jacobson, I. (2005). *Unified Modeling Language User Guide, The (2Nd Edition) (Addison-Wesley Object Technology Series)*. Addison-Wesley Professional.
- Brand, B., & von der Weid, N. (2009). Haemophilia registry of the medical committee of the swiss haemophilia society. *Hämostaseologie*, 29 Suppl 1(Suppl 1), S16–8. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24169811>
- EUCERD. (2013). *Eucerd Core Recommendations on Rare Disease Patient Registration and Data Collection to the European Commission, Member States and All Stakeholders. EUCERD Core European Union Committee of Experts on Rare Diseases*. Retrieved from [papers3://publication/uuid/EF97CA05-3CDE-49DA-920E-4AB82062F91B](http://papers3://publication/uuid/EF97CA05-3CDE-49DA-920E-4AB82062F91B)
- EURORDIS. (2013). *The Voice of Rare Disease Patients: Experiences and Expectations of over 3,000 Patients on Rare*

- Disease Patient Registries in Europe*. Retrieved from <http://www.eurordis.org/pt-pt/publication/rare-disease-patient-registries>
- Evatt, B. (2005). *World Federation of Hemophilia Guide to Developing a National Patient Registry*. Montréal - Québec.
- Hay, C. (2004). The UK Haemophilia database: a tool for research, audit and healthcare planning. *Haemophilia: The Official Journal of the World Federation of Hemophilia*, 10(S3), 21–25.
- Hesse, J., Haschberger, B., Heiden, M., Seitz, R., & Schramm, W. (2013). Neue Daten aus dem Deutschen Hämostasieregister. *Hämostaseologie*, 33(41), S15–S21. Retrieved from <http://www.schattauer.de/t3page/1214.html?manuscript=20447>
- Iorio, A., Oliovecchio, E., Morfini, M., & Mannucci, P. M. (2008). Italian Registry of Haemophilia and Allied Disorders. Objectives, methodology and data analysis. *Haemophilia*, 14(3), 444–53. <http://doi.org/10.1111/j.1365-2516.2008.01679.x>
- Lara, B., Morales, P., Blanco, I., Vendrell, M., de Gracia Roldán, J., Monreal, M., ... Miravittles, M. (2011). Respiratory Disease Registries in Spain: Fundamentals and Organization. *Archivos de Bronconeumología (English Version)*, 47(08), 389–396. Retrieved from <http://www.archbronconeumol.org/en/respiratory-disease-registries-in-spain/articulo/90034347/>
- O'Mahony, B., Noone, D., Giangrande, P. L. F., & Prihodova, L. (2013). Haemophilia care in Europe - a survey of 35 countries. *Haemophilia: The Official Journal of the World Federation of Hemophilia*, 19(4), e239–47. <http://doi.org/10.1111/hae.12125>
- Orphanet. (2013). *Disease Registries in Europe - Orphanet Report Series Disease Registries in Europe*. Bruxelles. Retrieved from [www.orpha.net](http://www.orpha.net)
- Orphanet. (2016). *Rare Disease Registries in Europe - Orphanet Report Series: Disease Registries in Europe*. Orphanet. Bruxelles. Retrieved from [papers3://publication/uuid/4A257788-253D-4FD3-B561-56B6A4E07586](http://papers3://publication/uuid/4A257788-253D-4FD3-B561-56B6A4E07586)
- Osooli, M., & Berntorp, E. (2016). Registry-based outcome assessment in haemophilia: a scoping study to explore the available evidence. *Journal of Internal Medicine*, 279, 502–514. <http://doi.org/10.1111/joim.12434>
- Rare Diseases Task Force. (2011). *Patient Registries in the Field of Rare Diseases - Overview of the issues surrounding the establishment, management, governance and financing of academic registries*.
- Reitter, S., Streif, W., Schabetsberger, T., Wozak, F., Hartl, H., Male, C., ... Pabinger, I. (2009). Austrian Hemophilia Registry: design, development and set of variables. *Wiener Klinische Wochenschrift*, 121(5-6), 196–201. <http://doi.org/10.1007/s00508-009-1156-0>
- Reitter, S., Sturm, R., Streif, W., Schabetsberger, T., Wozak, F., Male, C., ... Pabinger, I. (2009). Austrian Haemophilia Registry. *Hämostaseologie*, 29(41), 13–15. Retrieved from <http://www.schattauer.de/t3page/1214.html?manuscript=12050>
- Skinner, M. W. (2006). Treatment for all: a vision for the future. *Haemophilia: The Official Journal of the World Federation of Hemophilia*, 12(Suppl. 3), 667–670.
- Taruscio, D., Kodra, Y., Ferrari, G., & Vittozzi, L. (2014). The Italian National Rare Diseases Registry. *Blood Transfus*, 12, 606–13. <http://doi.org/10.2450/2014.0064-14s>
- Teixeira, L., Saavedra, V., Ferreira, C., Simões, J., & Sousa Santos, B. (2014). Requirements engineering using mockups and prototyping tools: developing an healthcare web-application. In S. Yamamoto (Ed.), *HCI International* (pp. 652–663). Creta: Springer International Publishing Switzerland.
- Teixeira, L., Saavedra, V., Sousa Santos, B., & Ferreira, C. (2016). Portuguese Haemophilia Registry. Set of variables for a computerized solution. *Hämostaseologie*, (2), in press. <http://doi.org/10.5482/HAMO-15-09-0027>
- Viviani, L., Zolin, A., Mehta, A., & Olesen, H. V. (2014). The European Cystic Fibrosis Society Patient Registry: valuable lessons learned on how to sustain a disease registry. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 9, 81. <http://doi.org/10.1186/1750-1172-9-81>
- Walker, I., Pai, M., Akabutu, J., Ritchie, B., Grove, G., Poon, M. C., ... Teitel, J. (1995). The Canadian Hemophilia Registry as the basis for a national system for monitoring the use of factor concentrates. *Transfusion*, 35(7), 548–51. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7631385>
- WFH. (2015). World Federation of Hemophilia Report on the ANNUAL GLOBAL SURVEY 2014. *Wfh*, (October).
- Zdziarska, J., Chojnowski, K., Klukowska, a, Łętowska, M., Mital, a, Musiał, J., ... Zawilska, K. (2011). Registry of inherited bleeding disorders in Poland--current status and potential role of the HemoRec database. *Haemophilia: The Official Journal of the World Federation of Hemophilia*, 17(1), e189–95. <http://doi.org/10.1111/j.1365-2516.2010.02371.x>