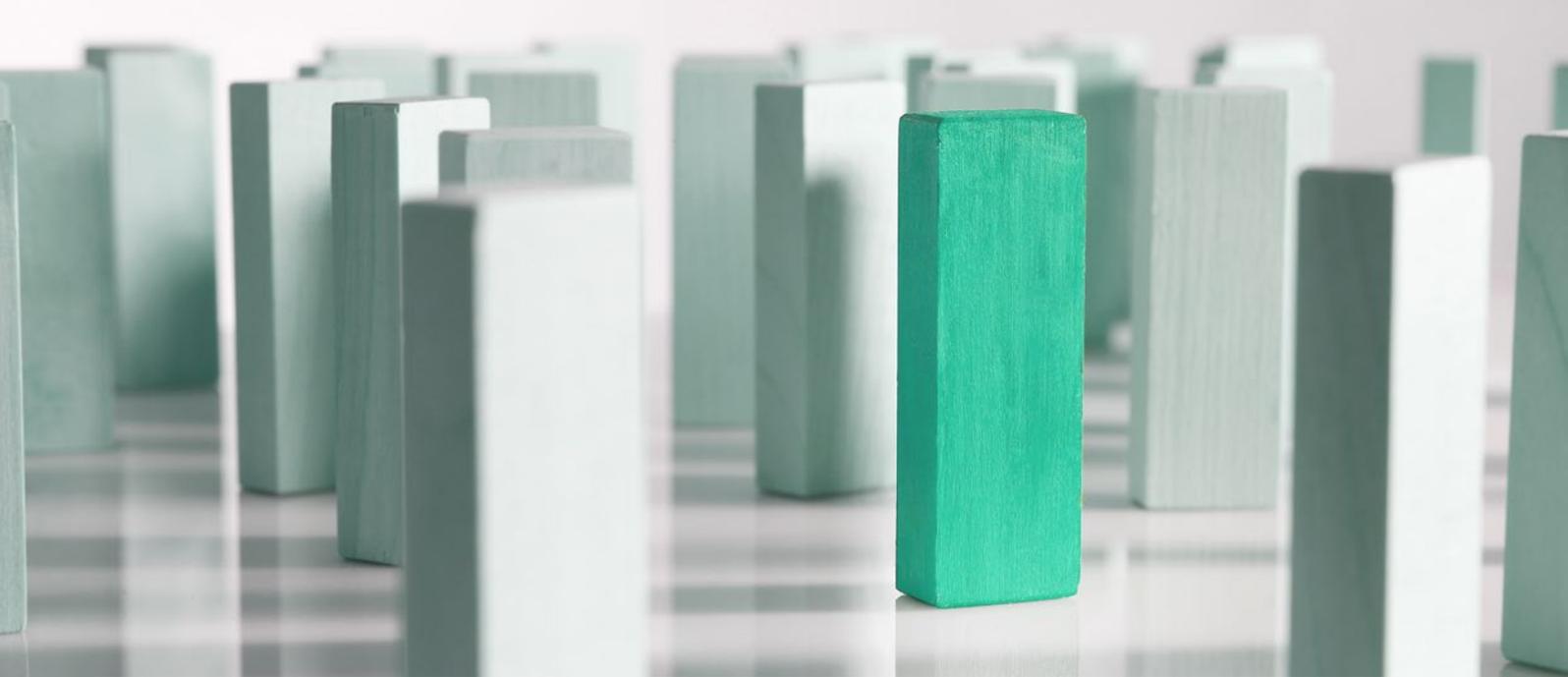




DOENTES RAROS, MAS NÃO INVISÍVEIS:

**A URGÊNCIA DE FALAR
SOBRE DOENÇAS RARAS**



Em todo o mundo, estima-se que existam cerca de 8 mil Doenças Raras (DR), sendo que, a cada semana, são descritas cinco novas doenças. Não obstante o número reduzido de pessoas afetadas pelas DR, **é essencial que estas sejam consideradas como uma prioridade para a saúde pública em Portugal**, mostrando-se igualmente necessário discutir sobre as dificuldades que as pessoas com DR enfrentam, não só ao nível do diagnóstico, mas também do tratamento e do acesso aos medicamentos órfãos. Por conseguinte, não é possível discutirmos estes desafios sem refletirmos, em simultâneo, sobre os novos caminhos e oportunidades para o futuro das DR.

No seu global, as DR afetam cerca de 320 milhões de pessoas. Destas, mais de metade são crianças e cerca de 30% morrem antes dos 5 anos de idade, sendo esta a maior causa de morbilidade e mortalidade infantil nos países desenvolvidos. Em Portugal e na União Europeia, consideram-se DR aquelas que têm uma prevalência inferior a 5 em cada 10 mil pessoas. Na Europa, segundo a Agência Europeia de Medicamentos (EMA), as DR afetam cerca de 30 milhões de cidadãos, correspondendo a aproximadamente 7% da população total, incidindo predominantemente nas crianças. Já em Portugal, a Direção-Geral da Saúde (DGS) estima que as DR afetem entre 600.000 a 800.000 pessoas.

Embora as DR se constituam, aparentemente, como um problema de saúde com baixa incidência, têm um grande impacto na vida das pessoas portadoras, nos seus familiares e respetivo contexto social, especialmente quando sofrem de doenças mais graves, incapacitantes ou difíceis de controlar. Normalmente crónicas, as DR afetam todo o quotidiano de uma família pela necessidade de cuidados específicos. Também aqui, o cuidador tem sido esquecido. No entanto, pelo aumento da qualidade de vida que é

preconizado e pela evolução do envelhecimento da população, a verdadeira dimensão deste problema ainda não é suficientemente conhecida.

Outro problema que contribui para a falta de evolução na investigação em DR, entre outros fatores, **é a dificuldade no recrutamento de doentes para a realização de ensaios clínicos**, uma vez que o reduzido número de doentes existentes nem sempre permite garantir uma população estatisticamente representativa. Consequentemente, estas limitações vão influenciar o desenvolvimento de medicamentos órfãos, destinados às DR. A nível europeu, este tema deverá ser discutido, em breve, aquando da publicação da proposta de revisão do Regulamento Europeu sobre os Medicamentos Órfãos, cujo objetivo será impulsionar a investigação e o desenvolvimento de medicamentos órfãos.

Outros dos principais fatores passam pela **dificuldade em diagnosticar e tratar** este tipo de doenças, em comparação com outras patologias, devido à ausência de conhecimento da fisiopatologia da doença, de normas clínicas bem definidas para cada doença e ao menor número, ou ausência de tratamentos existentes. Desta forma, a **colaboração e a partilha de informação** a uma escala global pode dar um importante contributo no processo de caracterização destas patologias, etapa essencial no desenvolvimento de novos tratamentos.

Neste sentido, o desafio é muito grande ao nível de cuidados de saúde, tanto primários como hospitalares. A maioria destas doenças são graves e incapacitantes, complexas, multissistémicas, com aparecimento precoce e predominância em idade pediátrica, com diagnóstico difícil e tardio, um prognóstico desfavorável e limitado número de medicamentos e tratamentos específicos.

Face ao exposto, apelamos urgentemente às entidades nacionais competentes para:

- promover um trabalho urgente e célere do *Grupo de Trabalho Intersectorial para as Doenças Raras, responsável pela elaboração do novo Plano Nacional Intersectorial para as Doenças Raras*. Congratulamos, deste modo, a publicação do recente Despacho n.º 5505/2023 que cria este Grupo de Trabalho, estranhando, contudo, a não incorporação de qualquer entidade de profissionais de saúde na qualidade de membro deste Grupo.
- disponibilizar informação detalhada e atualizada relativamente à avaliação da Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020 e promover um debate público alargado sobre o desenvolvimento do novo Plano Nacional para as DR.
- a coordenação entre as diferentes comissões oficiais portuguesas e outros *stakeholders* na área das DR, entre eles, os hospitais e equipas multidisciplinares individuais, os responsáveis locais dos diferentes centros de referência (CR) e/ou membros portugueses das diferentes redes europeias de referência (ERNs) e os representantes de Associações de Doentes e Sociedades Científicas.
- a convergência entre o plano para centros de referência nacionais e as ERNs, dado o benefício e o potencial das ERNs para agilizar a criação e implementação de ensaios clínicos com medicamentos órfãos, assim como desenvolver recomendações de boas práticas para a sua utilização na prática clínica.
- a existência de uma convergência entre o plano de Centros de Referência a nível nacional e as Redes de Referência Hospitalar.
- a capacitação e apoio adequado às equipas dos diferentes CR, de forma a que as equipas tenham adequado apoio administrativo, informático ou de execução de ensaios clínicos, entre outros.
- a implementação de um conjunto de medidas de apoio aos CR e membros das ERNs, tais como: formar equipas específicas, diretores de serviço, administradores hospitalares e os conselhos de administração sobre incentivos a serem criados, assim como sobre os indicadores de monitorização/vigilância; assegurar que cada utente com uma doença rara é corretamente contabilizado; contabilizar outras atividades, além de consultas e procedimentos ou publicações; criar mecanismos de monitorização do efeito dos referidos incentivos financeiros a curto prazo; criar incentivos específicos para as equipas que integrem ERNs; estudar a hipótese de financiamento direto não competitivo aos CR ou grupos de CR.
- melhorar a informação em português sobre os CRs e as ERNs, desde os sítios *online* dos hospitais aos sítios oficiais do portal do SNS, da DGS, da própria Comissão Europeia e da Orphanet.
- garantir um acesso equitativo a medicamentos órfãos seguros e eficazes a todos os cidadãos que deles necessitem.

Deste modo, podemos afirmar que as DR constituem um teste à Humanidade no seu global. A qualidade de vida e bem-estar de uma pessoa com uma doença rara será provavelmente um dos maiores indicadores de evolução ou desenvolvimento tanto a nível civil, social e político como a nível técnico-científico. Como tal, é de extrema importância **mobilizar a sociedade, os decisores políticos e os stakeholders envolvidos para os problemas e desafios que afetam as pessoas diagnosticadas com doenças raras.**

São signatárias desta Carta Aberta:



Associação Nacional de Deficiências Mentais e Raras (Rarissimas)



Associação Portuguesa de Bioindústria (P-BIO)



Associação Portuguesa de Farmacêuticos Hospitalares (APFH)



Associação Portuguesa de Neuromusculares (APN)



Federação de Doenças Raras de Portugal (FEDRA)



Ordem dos Enfermeiros



Ordem dos Nutricionistas



Sociedade Portuguesa de Farmacêuticos dos Cuidados de Saúde (SPFCs)



Sociedade Portuguesa de Medicina Interna (SPMI)



Núcleo de Estudos de Doenças Raras da Sociedade Portuguesa de Medicina Interna



Sociedade Portuguesa de Neuropediatria (SPNP)



União das Associações das Doenças Raras de Portugal (RD-Portugal)

REFERÊNCIAS:

- Livro Branco das Doenças Raras e dos Medicamentos Órfãos em Portugal, 2020
- O Impacto da Inovação nas Doenças Raras, Rui Santos Ivo, Observador. Disponível em 23 de fevereiro de 2021 <https://observador.pt/opinia/o-impacto-da-inovacao-nas-doencas-raras/>
- Medicamentos órfãos e a realidade portuguesa, Joaquim Marques. Jornal Público. Disponível em 30 de dezembro de 2022 <https://www.publico.pt/2022/12/30/opinia/opinia/medicamentos-orfaos-realidade-portuguesa-2033210>
- Revisions for the better: How Europe should boost the development of rare disease medicines, Julien Poulain. Disponível em março de 2023 <https://www.eurordis.org/revisions-for-the-better/>

UMA INICIATIVA:

