

PORTUGAL

CONFERÊNCIA NACIONAL EUROPLAN

RELATÓRIO FINAL

28 de fevereiro, Lisboa

APRESENTAÇÃO

As Conferências Nacionais EUROPLAN visam incentivar o desenvolvimento de um abrangente Programa Nacional ou Estratégia para as Doenças Raras que respondam às necessidades por satisfazer dos doentes que vivem com doenças raras na Europa.

Estes planos e estratégias nacionais destinam-se a implementar medidas nacionais concretas em áreas chave, desde da investigação até à codificação de doenças raras, diagnóstico, cuidado e tratamento, bem como serviços sociais adaptados para pessoas com doenças raras, integrando as políticas da UE.

As conferências Nacionais EUROPLAN são organizadas conjuntamente em cada país por uma Aliança Nacional de organizações de pessoas com doenças raras e pela EURORDIS – A Organização Europeia para as Doenças Raras. Para este efeito, a EURORDIS nomeou 10 conselheiros da EURORDIS-EUROPLAN – todos pertencentes a alguma Aliança Nacional-especificamente responsáveis pelo aconselhamento a duas ou três alianças nacionais.

As conferências nacionais EUROPLAN partilham a mesma filosofia, objetivos, formato e diretrizes de conteúdo. Envolvem todas as partes interessadas (*stakeholders*) relevantes para o desenvolvimento de um plano/estratégia para as doenças raras. De acordo com a situação nacional de cada país e as suas necessidades mais prementes, o conteúdo pode ser ajustado.

Durante o período 2008-2011, um primeiro conjunto de 15 Conferências Nacionais EUROPLAN teve lugar ao abrigo do projeto Europeu EUROPLAN. Após o sucesso dessas conferências, uma nova ronda de até 24 Conferências Nacionais está a decorrer num contexto mais alargado da ação comum da Comissão Europeia de Peritos sobre Doenças Raras (EUCERD), entre março de 2012 e agosto de 2015.

As conferências Nacionais EUROPLAN apresentam as políticas europeias de doenças raras, bem como as recomendações EUCERD adotadas entre EUCERD 2010 e 2013. Estão organizadas em torno de temas comuns com base nas Recomendações do Conselho da União Europeia, sobre uma ação no domínio das doenças raras:

1. Metodologia, Governança e Monitorização do Plano Nacional;
2. Definição, codificação e inventariação de Doenças Raras (inclui informação e formação);
3. Investigação em Doenças Raras;
4. Centros de Referências (CR) / Rede Europeia de Referência/Cuidados de Saúde Transfronteiriços;
5. Medicamentos Órfãos;
6. Serviços Sociais para Doenças Raras.

Os temas “Capacitar os doentes”, “Reunindo o conhecimento ao nível Europeu” e a “Sustentabilidade”, são transversais à conferência.

I. GENERAL INFORMATION

País	Portugal
Data & local da Conferência Nacional	27 e 28 de fevereiro, Assembleia da República, Lisboa
Website	www.aliancadoencasraras.org Website da conferência: http://ddr2015.aliancadoencasraras.org/
Organização	Aliança Portuguesa de Associações das Doenças Raras (APADR) – Aliança
Membros do <i>Steering Committee</i>	Filipe Assoreira P-Bio, Associação Portuguesa de BioIndústria Francisco George Direcção-Geral da Saúde Inês Leal de Faria Aliança Jorge Sequeiros Orphanet Portugal Luís Brito Avô Núcleo de Estudos de Doenças Raras, SPMI Maria de Belém Roseira Deputada à Assembleia da República Marta Jacinto Aliança
Nomes e lista dos Workshops	Workshop tema 1: Metodologia, Governança e Monitorização do Plano Nacional Workshop tema 2: Definição, Codificação e Inventariação de Doenças Raras (inclui informação e formação) Workshop tema 3: Investigação em Doenças Raras Workshop tema 4: Centros de Referência (CR) / Rede Europeia de Referência / Cuidados de Saúde Transfronteiriços Workshop tema 5: Medicamentos Órfãos e Tratamentos para Doenças Raras Workshop tema 6: Serviços Sociais para Doenças Raras
Moderadores e Relatores dos Workshops	Workshop1: Moderador: Rui Gonçalves Hospital D. Estefânia

	<p>Relatora: Teresa Coelho Clínica de Paramiloidose do Centro Hospitalar do Porto</p> <p>Workshop2:</p> <p>Moderadora: Margarida Reis Lima Hospital Lusiadas, Porto</p> <p>Relatora: Lina Ramos Hospital Pediátrico de Coimbra</p> <p>Workshop3:</p> <p>Moderadora: Patrícia Maciel Universidade do Minho</p> <p>Relatora: Isabel Marques Carreira Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra</p> <p>Workshop4:</p> <p>Moderador: Eduardo Silva FMUC e CHLN</p> <p>Relatora: Luísa Diogo Presidente da Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas</p> <p>Workshop5:</p> <p>Moderadora: Fátima Vaz IPO Lisboa e INFARMED</p> <p>Relator: Carolino Monteiro Faculdade de Farmácia da Universidade de Lisboa</p> <p>Workshop6:</p> <p>Moderadora: Paula Silva Faculdade de Medicina da Universidade do Porto e IPATIMUP</p> <p>Relatora: Helena Machado Universidade de Coimbra</p>
<p>Anexos:</p>	<p>I. Programa</p> <p>II. Lista de Participantes</p>

II. RELATÓRIO PRINCIPAL

Relatório da Primeira Sessão Plenária

A sessão plenária foi moderada pelo Professor Constantino Sakellarides, embaixador científico da Aliança para o Dia das Doenças Raras.

A situação nacional foi apresentada pelo João Lavinha, do INSA e a situação europeia pela Lene Jensen, representante da EURORDIS e Presidente da the Danish National Alliance for Rare Diseases (Aliança de Doenças Raras da Dinamarca).

Situação Nacional

João Lavinha apresentou a situação portuguesa no domínio das Doenças Raras, enumerando as características adversas destas doenças e os problemas a elas inerentes.

De seguida descreveu cronologicamente o desenvolvimento de políticas para as doenças raras em Portugal (legislação):

- 2008 – Aprovação do Programa Nacional para as Doenças Raras (PNDR), muito participado por todos os stakeholders – médicos, doentes, indústria farmacêutica, investigadores e cuidadores
- 2011 – Aprovada a Rede Nacional de Centros de Referência para as DR
- 2013 – Criados 3 Centros de Excelência para as doenças lisosomais, sem terem sido definidos os critérios de escolha destes centros
- 2014 – Cartão de pessoa com DR lançado pela DGS. Até Novembro de 2014, foram pedidos 513 cartões e emitidos 175 cartões
- 2014 – Estabelecida a regulamentação dos Centros de Referência (CR) nacionais para prestação de cuidados de saúde não específicos das doenças raras, mas com menção específica às mesmas. É estabelecido o conceito de CR e nomeada uma comissão nacional para a criação de CR, comissão essa que terá que apresentar anualmente, ao Ministério da Saúde, os centros de referência a estabelecer nesse ano
- 2015 – Janeiro: emitida e aprovada a lista de centros de referência a criar em 2015, que inclui, no capítulo das DR: doenças hereditárias do metabolismo e paramiloidose.

Neste sentido, João Lavinha enfatizou que esta política tem sido errática, provocando um atraso de 7 anos para todas as partes envolvidas.

Efetivamente, informou que se prevê o anúncio da Estratégia Nacional para as DR¹ que vai revogar o PNDR de 2008. Esta estratégia deverá criar uma estrutura macro, uma comissão interministerial com representantes dos Ministérios da Saúde, Segurança Social, Educação e

¹ *Nota da Aliança:* Esta estratégia foi anunciada publicamente no dia 28 de Fevereiro, já depois de terminada esta conferência

Ciência, que constituirá o órgão de governação da mesma. A coordenação interministerial pode ainda ser alargada a outras áreas da governação, como a tutela do ordenamento do território, que poderá regulamentar a acessibilidade nos transportes, na urbanização, nos equipamentos e locais de lazer, etc.

De facto, nada garante que a atual estratégia chegue a ser posta em prática, quer por falta de financiamento, cuja existência nunca é mencionada, quer pelo tipo de coordenação previsto. Independentemente do número de membros, a presidência será sempre entregue à DGS, o que não parece ser boa ideia, uma vez que é parceiro interveniente. Este órgão deveria ser independente e executivo de modo a facilitar a operacionalização das decisões junto dos intervenientes. O órgão de coordenação desta nova Estratégia não inclui associações, representantes dos doentes, nem profissionais especializados em DR.

Para além da legislação, e passando ao terreno, presenciam-se outros problemas, como a existência de múltiplos centros de tratamento que servem um reduzido número de doentes, a inexistência de registos nacionais sistemáticos (os poucos que existem não são coerentes) e a existência de duas estruturas agregadoras de associações de DR, o que poderá enfraquecer a intervenção dos doentes raros e suas famílias na defesa dos seus interesses.

Já o rastreio neonatal universal e gratuito para hipotireoidismo congénito e algumas doenças hereditárias do metabolismo universal e gratuito, que funciona bem há muitos anos, com muito bons resultados e cobrindo 98-99% da população, é algo positivo.

Também a investigação é de muito bom nível, apesar de o apoio financeiro se centrar quase exclusivamente na Fundação para a Ciência e Tecnologia. Existem ainda pequenos grupos de investigadores, sem grande capacidade de competitividade a nível nacional, mas que participam em alguns consórcios internacionais.

European policy and guidelines

Lene Jensen apresentou a situação europeia no campo das Doenças Raras.

Começou por levantar a seguinte questão: Porquê uma dimensão europeia? Bem, continuou, quando falamos de doenças raras há poucos doentes, menos médicos, enfermeiros, cientistas, etc. e reunir esforços de toda a Europa é a atitude mais útil para ajudar os doentes e as famílias.

Organizar os doentes é da maior importância, já que eles são especialistas nas suas doenças e são quem mais tem a ganhar e são os utilizadores finais das políticas para as Doenças Raras.

De seguida, apresentou a EURORDIS, uma organização pan-Europeia que luta pelos direitos dos doentes na Europa, apoiando as pessoas que vivem com doenças raras e construindo uma comunidade forte. Esta organização representa mais de 600 Associações (e outras organizações) de doentes, que por sua vez representam mais de 4.000 doenças raras em mais

de 60 países.

Depois, Lene Jensen referiu as algumas das medidas da UE para apoiar a comunidade das DR:

- Fortalecer a cooperação e coordenação entre os países europeus;
- Criar redes de referência, conectar os centros de referência e os profissionais nos diferentes países para partilhar conhecimento e experiência entre países;
- Encorajar a investigação;
- Avaliar as práticas atuais de rastreio da população;
- Dar suporte aos registos de DR e fornecer uma plataforma europeia para o registo de DR.

Diversas ações têm vindo a ser tomadas desde os anos 90 para atingir estes objetivos, e os diferentes países da EU adotaram programas de saúde pública, uns de forma mais eficiente que outros.

Evidenciou também a importância da criação da ORPHANET e, de seguida, salientou fortemente que a Orphanet-Portugal é uma das mais bem organizadas na Europa, com informação muito fiável e uma equipa altamente especializada.

Posteriormente, apresentou alguns documentos chave que foram produzidos entre 2000 e 2011, com links para os documentos originais, nomeadamente:

- Regulamento (EC) nº 141/2000 do Parlamento Europeu e do Conselho, de 16 de dezembro de 1999² sobre Medicamentos Órfãos providencia regras para a designação como medicamento órfão, quando destinado ao diagnóstico, prevenção ou tratamento de uma doença que reduza a esperança de vida ou seja cronicamente debilitante, e afete no máximo 5 em 10.000 pessoas
- Comunicação da Comissão sobre doenças raras: O desafio da Europa de 11 de Novembro de 2008³ apresenta perspetivas sobre a elaboração de alguns dos instrumentos mais comuns para lidar com doenças raras, especialmente no que respeita ao diagnóstico e cuidado médico e orientações europeias sobre rastreio à população
- Recomendação do Conselho sobre uma ação no âmbito das doenças raras de 8 de junho de 2009⁴
- Diretiva do Parlamento Europeu e do Conselho de 9 de março de 2011 sobre os direitos dos doentes nos cuidados de saúde transfronteiriços⁵

Foi também apresentado o projeto EUROPLAN⁶, nas suas duas edições EUROPLAN I (2008-11)

² http://ec.europa.eu/health/files/eudralex/vol1/reg_2000_847/reg_2000_847_pt.pdf

³ <http://ec.europa.eu/transparency/regdoc/rep/1/2008/PT/1-2008-679-PT-F1-1.Pdf>

⁴ <http://eurlex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:pt:PDF>

⁵ <http://eurlex.europa.eu/legalcontent/PT/TXT/PDF/?uri=CELEX:32011L0024&from=EN>

e EUROPLAN II (2012-2015):

- As recomendações EUROPLAN darão aos Estados Membros ferramentas para desenvolver um plano ou estratégia, vinculado com um quadro comum a nível europeu
- Esta abordagem a “dois níveis” respeita as decisões nacionais mas prevê-se que assegure um progresso coerente e consistente nos cuidados de doenças raras na UE
- O projeto inclui 15 Conferências Nacionais EUROPLAN em 2010-2011 e e 25 Conferências Nacionais EUROPLAN em 2012-2015; estas conferências têm um formato e linhas orientadoras comuns
- Mais de 50 indicadores foram definidos para avaliar o progresso das iniciativas para as doenças raras, por forma a captar os dados relevantes e a informação sobre o processo de planeamento, implementação e monitorização de planos e estratégias
- 22 indicadores chave foram selecionados pelo Grupo de Peritos em Doenças Raras da Comissão Europeia para ser recolhidos uma vez por ano em todos os países da UE⁷

Para terminar, Lene Jensen mencionou que foi criado um Grupo de Peritos da Comissão sobre Doenças Raras⁸. Os membros deste grupo são as Autoridades de cada Estado Membro, países terceiros e países candidatos, profissionais médicos, organizações internacionais corporativas e, claro, doentes!

Debate

Tendo em conta o quadro realista e preocupante apresentado sobre a situação portuguesa, o debate acabou por se focar em quatro grandes temas: a tendência para procurar soluções intersectoriais para problemas de um sector; o relatório com 22 indicadores sobre as doenças raras; organizações pequenas, múltiplas e a sua interação; o estado da regulamentação em Portugal.

Quando algo não funciona bem num sector, há tendência geral para procurar uma solução intersectorial. Não é boa ideia, porque as soluções complexas e difíceis de carácter intersectorial requerem sempre que em cada sector haja um foco forte de coordenação estratégica. Portanto uma organização intersectorial deve preocupar-se com os vários aspetos da DR para além setor da saúde, o que funcionará se a saúde estiver organizada de tal maneira que lhe permita fazer aquilo que o setor da saúde tem de fazer por si só. É necessário não transferir para o nível intersectorial as falências de organização de um setor.

Uma estratégia intersectorial só faz sentido se os pilares em que se baseia estiverem bem estruturados, o que está longe de acontecer. Na situação presente do Ministério da Saúde, é um risco revogar um trabalho já estruturado que só precisava de ser posto em prática.

⁶ <http://www.euoplanproject.eu/Documentation?idDocumentationType=2&idDocumentationTypeChild=3>

⁷ http://www.eucerd.eu/wpcontent/uploads/2013/06/EUCERD_Recommendations_Indicators_adopted.pdf

⁸ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/expert_group/index_en.htm and http://www.eucerd.eu/?page_id=15

Partir para uma situação mais complexa como a que agora se propõe, com as dificuldades de comunicação entre os diversos sectores envolvidos sem consolidação de cada um dos pilares, pode ser um desastre anunciado. Não obstante, os presentes que foram ouvidos pela DGS no que respeita à nova estratégia, esperam que, uma vez que os decisores políticos foram alertados, tenha havido sensibilidade do legislador e do decisor político de arrear caminho e incorporar algumas das recomendações feitas.

Independentemente de programas nacionais ou estratégias, o mais importante para doentes e famílias é ter um diagnóstico e tratamento se ele existir. Dado que para a maioria dos casos não existe tratamento, estes doentes precisam de apoio no seu dia-a-dia e é imperativo ver tudo no seu conjunto. A primeira preocupação é os cuidados de saúde que têm que funcionar bem.

Atualmente, e apesar dos vários relatórios existentes, e das opiniões pedidas aos diversos *stakeholders*, no final o que permanece é o relatório do Ministério da Saúde, que dá resposta sobre os 22 indicadores para as DR solicitados ao governo português. Neste, a conclusão que aparece sempre é que em Portugal tudo está bem e corre maravilhosamente, o que muitas vezes não corresponde à realidade.

É importante que haja dois relatórios: um do governo e outro dos doentes, e que a Comissão Europeia (CE) aceite estes dois documentos. Os 22 indicadores podem ser a estrutura partilhada para reportar. É importante que contem o que acontece e estimulem a fazer poucas ações, mas que façam a diferença.

Portanto, é da maior utilidade as organizações de doentes fazerem chegar a uma organização na EU a sua perspectiva, nem que seja informalmente. Coordenar as várias competências para haver uma boa resposta às pessoas com DR é de enorme importância e devia ser o papel de um programa para as DR.

É importante fazer ouvir a voz dos doentes no que respeita ao relatório do Grupo de Peritos em Doenças Raras da Comissão Europeia sobre o estado da arte em cada país.

A existência de organizações pequenas e locais por si só é algo bom, pois estas conseguirão trabalhar melhor no interesse dos doentes. O problema é não comunicarem umas com as outras, e não haver convergência de forma a fazerem exigências a nível governamental.

Por outro lado, a inexistência de estratégias apropriadas acaba por provocar a existência de muitas organizações que não satisfazem a comunidade no seu todo.

O PNDR, documento em que entrevistaram pessoas conhecedoras de DR – médicos, cientistas, Associações de Doentes Associações de Doentes, e outros, era uma boa base de trabalho. No momento em que já há sensibilização e envolvimento alargado no assunto, criar uma organização intersectorial que no nosso país ainda nunca se viu funcionar na prática, corresponde a deitar o trabalho feito fora e deitar tudo a perder. Já há iniciativas boas e com

bons resultados. Não se deveria perder mais tempo com a organização do que com as ações práticas e tudo devia ser feito para o doente e não para o governo.

Infelizmente, as coisas têm sido feitas e refeitas. Por exemplo a Comissão para as DR, fez um bom trabalho, com base nas práticas europeias e na situação existente em Portugal, mas esse trabalho foi completamente modificado na fase seguinte. Não se pode passar a vida a mudar, em particular o trabalho feito por técnicos não pode ser modificado cada vez que muda o governo: uma coisa é política, outra o trabalho dos técnicos peritos.

Quando começámos eramos dos países mais avançados em algumas das normas, neste momento estamos muito longe dos dianteiros.

É importante salientar que as recomendações europeias se mantêm, seja que governo for, pelo que faz ainda menos sentido haver mudança de política de saúde cada vez que há mudança de governo. Uma opção é trabalhar com os funcionários do quadro pois são os que se mantêm e conhecem melhor a situação.

Estes pontos de alavancagem podem mudar a situação para Portugal atingir um patamar diferente.

Sessão Oficial de Abertura

Dada a realização da Conferência Nacional EUROPLAN na Assembleia da República, o Steering Committee decidiu incluir uma sessão adicional, uma sessão oficial de abertura.

Estiveram, na mesa desta sessão⁹:

- Maria de Belém Roseira (que presidiu) – Deputada AR, representando a Presidente da Comissão de Saúde
- Jorge Sequeiros – Responsável pela Orphanet-Portugal
- Constantino Sakelarides – Embaixador Científico da Aliança para o Dia das Doenças Raras
- Ana Bacalhau – Embaixadora da Aliança
- Marta Jacinto – Presidente da Aliança

Estiveram presentes representantes todos os stakeholders: academia/Investigadores, médicos, enfermeiros, terapeutas, outros profissionais de saúde, indústria, serviços sociais, educadores, doentes, cuidadores/familiares, políticos, administração pública (local, regional ou nacional).

Maria de Belém Roseira abriu os trabalhos, agradeceu à Aliança a organização da reunião e passou a palavra a cada um dos elementos da mesa.

Jorge Sequeiros começou por mencionar que há uma série de documentos elaborados por

⁹ Alexandre Diniz foi indicado pelo Dr Francisco George, Diretor-Geral da Saúde, para representar a Direção-Geral da Saúde, contudo não participou na conferência

peritos, cientistas, médicos e Associações de Doentes Associações de Doentes prontos desde 2008, sem que tenha avançado qualquer dos projetos propostos. Mostrou o receio de se perder a especificidade das DR com a Estratégia a ser anunciada em breve, apesar de essas especificidades estarem no espírito da UE, do Grupo de Peritos em Doenças Raras da Comissão Europeia (anterior EUCERD) e da DG Sanco.

Marta Jacinto, em nome da Direção da Aliança, agradeceu à Assembleia da República a disponibilização do espaço e o envolvimento, ao Steering Committee a participação, e mencionou o desafio que representou a organização desta conferência. A Aliança decidiu abraçar tal desafio pela importância de implementar um programa para as DR e alertar os decisores sobre as necessidades dos doentes raros.

Lançou depois a todos, mas especialmente à Assembleia da República, o repto para apoiar 2019 como Ano Europeu das Doenças Raras. Por fim, manifestou a disponibilidade da Aliança para fazer sessões de esclarecimento aos senhores deputados, apresentando as dificuldades com que se defrontam os DR no seu dia-a-dia.

Constantino Sakellarides, começou por dizer que a questão das DR é uma questão de democracia. A democracia só se atinge quando inclui a menor parte, como as pessoas que têm problemas menos frequentes, e dá resposta específica a necessidades muito particulares.

Para evitar as descrições eventualmente paradisíacas feitas anualmente pelas autoridades de saúde nacionais sobre os 22 indicadores apontados pela Comissão europeia, propôs que as Associações de Doentes Associações de Doentes, em conjunto com os profissionais que com eles trabalham, façam um relatório anual com a descrição da situação do país: este relatório feito pelos doentes e pelos profissionais que com eles trabalham terá a virtude de dialogar com o Relatório nacional, melhorando os dois.

Por outro lado, é sabido como problemas como estes necessitam de uma resposta intersectorial. Mas cada sector deve ser forte na sua estratégia, pois de contrário poderá levar para o sector intersectorial não a sua fortaleza, mas as suas fraquezas.

Com os avanços do conhecimento e da ciência nas diversas disciplinas, todos caminhamos para ser pessoas raras. Portanto, preocupando-nos hoje com as pessoas com DR estamos a antecipar o futuro.

Ana Bacalhau agradeceu o convite que lhe deu muito prazer aceitar.

Maria de Belém saudou a deputada presente e sublinhou a importância de a reunião ser na Assembleia da República – casa da democracia, onde muito pode ser visto, preparado e discutido para ser aplicado no futuro. É um palco importante por ter atenção dos media e poder dar conhecimento da existência das DR.

Envolver a AR, os deputados da Comissão Parlamentar da Saúde, para permitirmos que a AR tenha competência interna para legislar bem e vigiar bem, garantindo que as coisas são bem

feitas e bem legisladas.

Agradeceu por fim a presença de todos e agradeceu a todos os funcionários da Assembleia da República que apoiaram a realização desta conferência, na pessoa do Presidente e do Secretário-geral da AR.

Relatório dos Workshops

Tema 1 - Metodologia, Governança e Monitorização do Plano Nacional

Sub-Temas:

- 1.1 Mapeamento de políticas e recursos
- 1.2 Desenvolvimento de um Plano/Estratégia Nacional
- 1.3 Estrutura do Plano/Estratégia Nacional
- 1.4 Governança do Plano Nacional
- 1.5 Disseminação e comunicação do Plano Nacional
- 1.6 Monitorização e avaliação do Plano Nacional
- 1.7 Sustentabilidade do Plano Nacional

Workshop:

- 1.1 Mapeamento de políticas e recursos

Debate:

Do debate resultou a constatação de que não há cuidados paliativos nem continuados para doenças raras.

Propostas:

- Levantamento das necessidades dos doentes junto dos mesmos, dos seus cuidadores e das Associações.
- Procurar colaboração junto dos meios académicos, por exemplo com bolsas de investigação, para a realização deste trabalho.

- 1.2 Desenvolvimento de um Plano/Estratégia Nacional

Debate:

Em Portugal existe um Programa Nacional para as Doenças Raras (PNDR¹⁰) desde 2008, desenvolvido com base numa abordagem participada pelos vários interlocutores das DR.

¹⁰ Nota da Aliança: O PNDR pode ser consultado em <http://www.portaldasaude.pt/NR/rdonlyres/555DD3B3-45F0-4F74-B633-28889E721BF1/0/i010420.pdf>

1.3 Estrutura de um Plano/Estratégia Nacional)

Debate:

O PNDR assenta em 3 eixos principais, a saber: estratégias de intervenção, de formação e de colheita e análise da informação. Estes garantem uma abordagem transversal às DR.

Os objetivos gerais¹¹ e os objetivos específicos¹² encontram-se definidos, bem como um cronograma (que não foi respeitado). Não foram definidos resultados mensuráveis claros associados a cada ação. A maioria dos objetivos que acabaram por ser cumpridos foram-no como resultado do trabalho da equipa nacional da Orphanet, e de ações avulsas levadas a cabo por pessoas proactivas.

1.4 Governança do Plano Nacional

Debate:

O debate acabou por centrar-se muito na identificação do que não correu bem na implementação do PNDR, que praticamente não saiu do papel.

Possivelmente a metodologia e o tipo de governança, bem como a fraca monitorização impediram a implementação da quase totalidade do PNDR. Era necessário estabelecer planos de modo a facilitar a sua implementação, governança e monitorização, monitorização essa que passaria por fazer cumprir um plano temporal de ações prioritárias e relatórios. Acontece que não foi elaborado um plano temporal para além do incluído no PNDR não implementado.

Para a sustentabilidade é necessário, para além das estruturas, a continuidade e a implementação. A implementação depende também dos dinheiros alocados e não houve alocação de recursos económicos para a implementação do PNDR.

Adicionalmente não existem estatísticas e as medidas não são tomadas de um ponto de vista global. A área em que tem havido menos progressos é a dos apoios sociais.

Propostas:

- É essencial ter um PNDR real e não apenas virtual
- Criar uma Comissão Diretiva e de Acompanhamento, escolhida de forma transparente, que inclua os doentes e seus representantes e os profissionais especializados em DR.

¹¹ *Nota da Aliança:* a) Melhorar as respostas nacionais às necessidades de saúde não satisfeitas dos doentes com doenças raras e das suas famílias. b) Melhorar a qualidade e a equidade dos cuidados de saúde prestados aos doentes com doenças raras

¹² *Nota da Aliança:* a) Criar a rede nacional de centros de referência de doenças raras; b) Melhorar o acesso das pessoas com doenças raras a cuidados adequados; c) Melhorar os mecanismos de gestão integrada das doenças raras; d) Melhorar as respostas às necessidades dos doentes e famílias; e) Melhorar o conhecimento e a produção nacional de investigação sobre doenças raras; f) Promover a inovação terapêutica e a acessibilidade a medicamentos para doenças órfãs; g) Assegurar a cooperação transnacional no âmbito da União Europeia e da Comunidade dos Países de Língua Oficial Portuguesa – CPLP.

- As ações devem ser tomadas do ponto de vista global: do doente, da família, do cuidador e dos apoios sociais

1.5 Disseminação e comunicação do Plano Nacional

Debate:

Considerou-se que a avaliação deve ter em conta o número de ações realizadas e inquéritos de conhecimento sobre as doenças raras

De acordo com os presentes, o conhecimento das DR e do PNDR é escasso. Efetivamente, mesmo se na área da biotecnologia o conhecimento sobre o tema é alargado, nos centros de saúde, serviços em contactos com o público e em serviços de urgência hospitalares, o desconhecimento é frequente se não quase absoluto.

No que respeita às associações, houve falta de comunicação entre a Comissão para a implementação do Programa Nacional das DR (CNDR) e as organizações de doentes, enquanto existiu. A falta de comunicação existiu também entre a CNDR e os outros parceiros.

Foi referida uma organização de que os doentes não fazem parte.

Há falta de transparência da DGS, quanto ao PNDR, o que impede as organizações de doentes de se dirigirem a uma entidade, por desconhecimento da sua identidade.

Para a anunciada Estratégia Nacional para as DR, a Comissão já estará nomeada, e não contemplará profissionais de saúde ligados a DR nem Associações de Doentes, etc. Os presentes desconheciam a sua ação.

Propostas:

- Realizar ações de formação junto dos profissionais de saúde, nomeadamente da Medicina Geral e Familiar.
- Realizar ações de formação junto do ensino secundário e universitário, com apoio da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, por exemplo.
- Propor mudanças dos currícula com inclusão de mais informação sobre genética e DR.
- Criar um roteiro-tipo a dar a cada família quando se faz diagnóstico novo, que acompanhe do diagnóstico até ao seguimento, tratamento, etc.
- Propor a discussão transdisciplinar a nível de ministérios da educação, da Segurança Social, da Saúde, etc, sobre todos os problemas com que se defrontam os DR.
- Seguir a estratégia adotada por outros países em que existia a mesma dificuldade de divulgação.
- Incluir todos os stakeholders na governança e monitorização da implementação do PNDR ou o que o venha a substituir.
- Implementar estratégia para garantir atendimento dos DR nas especificidades e dificuldades próprias e exclusivas destas doenças, para as quais o diagnóstico é difícil e, muitas vezes, moroso de obter, e não existe tratamento nem medidas preventivas.

- Integrar o que for possível nos protocolos de tratamento para outras doenças. Enfoque só no que é diferente das outras doenças, nas DR. O que pode ser integrado deve sê-lo.
- Aproveitar o trabalho desenvolvido até aqui e manter a continuidade.

1.6 Monitorização e avaliação do Plano Nacional

Debate:

Tentou fazer-se o levantamento das consultas multidisciplinares existentes.

Concluiu-se que há falta de conhecimento da real situação dos doentes, nomeadamente do ponto de vista social e psicológico. Há também falta de gestão da situação do doente por parte das entidades de saúde. Por fim, há falta de articulação entre estruturas hospitalares e ministérios envolvidos.

Por outro lado, o acompanhamento da pediatria para a idade adulta só existirá em alguns hospitais e os presentes identificaram apenas um nestas condições. Ainda assim, nesse, à semelhança de todos os restantes, não há levantamento dos casos existentes, dos doentes nem das consultas.

Propostas:

- Instituir e promover a articulação entre estruturas (saúde, social, etc.) e de informação dentro das próprias instituições hospitalares.
- Definir uma estrutura prática dentro dos hospitais para referenciar um doente raro para as consultas devidas.
- Entre os 16 e os 18 anos preparar transferência dos doentes pediátricos com doença crónica ou DR para a estrutura mais próxima, onde serão seguidos como adultos.
- Manter, nesse período, consultas intercalados para assegurar a transição.
- Evitar fragmentação das diversas especialidades encarregues das DR.
- Instituir a obrigatoriedade de um responsável/gestor/interlocutor para centralizar os cuidados a um dado doente, quando houver necessidade de cuidados multidisciplinares.
- Cada doente deverá ter um gestor da sua DR.

1.7 Sustentabilidade do Plano Nacional

Debate:

Mais do que respostas, este debate gerou perguntas.

Existe metodologia para atingir o objetivo? Existem fundos? Onde e como devem ser aplicados? Equitativamente por todos os *stakeholders*?

Onde deve ser feito o enfoque da aplicação das verbas existentes para que seja mantida uma sustentabilidade a longo prazo?

Vai haver um orçamento para as DR, ou será melhor partir do princípio que esse orçamento não vai existir?

Como pagar os tratamentos que são sempre caros e tratar igualmente todos os doentes?

Como deslocar os doentes para se submeterem aos tratamentos?

Propostas:

- Instituir um fundo de formação para médicos de família no que diz respeito a DR.

Tema 2 - Definição, codificação e inventariação de Doenças Raras (inclui Informação e Formação)

Sub-Temas:

- 2.1 Definição de Doença Rara
- 2.2 Codificação de Doenças Raras e rastreabilidade no Sistema Nacional de Saúde
- 2.3 Registos e bases de dados
- 2.4 Informação sobre cuidados disponíveis para DR em geral, para grupos de interesse diferentes
- 2.5 Linhas de Apoio
- 2.6 Formar profissionais de saúde para o reconhecimento e codificação de DR
- 2.7 Formação de profissionais de saúde

Workshop:

- 2.1 Definição de Doença Rara

Este subtema não suscitou discussão, uma vez que em Portugal é adotada a definição europeia de DR: doença que afeta no máximo 5 em cada 10.000 indivíduos (menos de 1 em 2.000 indivíduos).

- 2.2 Codificação de Doenças Raras e rastreabilidade no Sistema Nacional de Saúde

Debate:

O lema “*Sem código não há doença*” serviu de mote à discussão sobre este subtema.

Na Direcção-Geral da Saúde (DGS), existe uma Unidade que se dedica à codificação para o Ministério da Saúde (MS). A classificação estatística ICD-10 está em uso oficial corrente em todas as Unidades de Saúde, sendo os códigos informaticamente registados em todos os processos clínicos. Para tal, existem Médicos Codificadores pagos pelo MS, que revêm os processos e os codificam segundo a ICD-10. A codificação é usada para fins de identificação da doença (registos, tabela de incapacidades, tabelas de seguros, etc), estatísticos e de faturação.

Assim, Portugal segue, nesta área, as indicações gerais europeias e da OMS.

Certos Serviços Médicos adotam a nível interno, para além da referida ICD-10, obrigatória, outros sistemas de codificação complementares na sua área. Por exemplo alguns serviços de Genética usam também o MIM e Orphacode, alguns Laboratórios de genética usam também o MIM e o Orphacode e em serviços de patologia usa-se também o SNOMED e ICDO.

Portanto o Orphacode não é usado por sistema e espera-se a sua integração na ICD-11, mas já é utilizado oficialmente no Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR). A Orphanet-Portugal sugeriu à DGS a utilização dos Orphacodes no Serviço Nacional de Saúde (como já acontece em outros países), mas tal ainda não foi implementado.

Não serão precisas estratégias especiais para introdução da ICD-11, pois Portugal acompanha a Europa e a OMS nesta área. Aquela classificação já inclui os códigos Orphacode que permitirão um reconhecimento eficaz das DR. Quando estiver disponível (2017?), será certamente adotada, após a respetiva formação específica, tradução e adaptação informática.

Foi reconhecido que se todos os afetados de DR obtiverem o seu CPDR, passará a existir na DGS um registo automático dos doentes com DR em Portugal. É de salientar que o CPDR exige o consentimento informado do doente para proteção dos dados pessoais e clínicos (e tal deverá ser aprovado pela CNPD – Comissão Nacional de Protecção de Dados).

Propostas:

- Enquanto não vigora a IC-11, implementar a utilização do **Orphacode** como complemento da ICD10 na codificação das DR.

2.3 Registos e bases de dados

Debate:

Não há atualmente uma entidade responsável por registos de DR.

Existem vários registos oficiais de DR, exclusivos para DR ou que as englobam, por exemplo: o RENAC - Registo Nacional de Anomalias Congénitas no INSA; o registo de doentes Neuromusculares da Associação Portuguesa de Doentes Neuromusculares (APN); o Registo Nacional de Paramiloidose (RPP) no INSA; o registo de doentes com doenças rastreadas pelo Programa Nacional de Diagnóstico Precoce (Rastreio Neonatal) no INSA.

Também existem registos "ocultos" nos serviços médicos, laboratórios de análises, serviços de genética, Associações de Doentes, na segurança social (por exemplo: doentes com incapacidades, subsídios por deficiência, apoio de terceira pessoa), etc.

Portanto, há consciência de que tem sido feito um esforço pessoal para registar as DR e existem várias bases de dados e registos, mas não estão *standardizados* nem unificados e, mesmo se de uma maneira geral tentam seguir as normas europeias, não seguem regras

uniformes nem oficializadas.

Para garantir a sustentabilidade, a solução será alocar os registos a instituições do Serviço Nacional de Saúde (SNS), centrais ou periféricas. Os presentes não repudiaram o contributo de entidades privadas e empresas, desde que as regras para tal sejam perfeitamente transparentes. O papel dos doentes e associações como facilitadores dos registos deverá ser sempre considerado, garantindo o direito de fazerem parte das comissões de acompanhamento e mesmo da coordenação/curadoria dos registos.

Outras opções levantadas consistiram na hipótese de se associar o registo de doentes com DR a repositórios de amostras biológicas (biobancos); e de colocar uma questão sobre a existência de membro do agregado com DR nos Census.

Importante será dispor de dados concretos em relação a Portugal, e de se definir quem de direito deve ter esse papel, mas também a internacionalização e trabalho em rede dos registos, como acontece com a rede da hipertensão pulmonar.

Foi realçado o trabalho europeu já desenvolvido sobre registos e a publicação das boas práticas da European Platform for RD Registries (EpiRare) bem como o trabalho do grupo europeu IRDiRC - International Rare Diseases Research Consortium (que ainda não inclui Portugal).

A proteção e segurança dos dados pessoais e o papel dos consentimentos informados claros e perceptíveis pelos interessados foram também evidenciados, já que neste âmbito se levantam questões éticas delicadas¹³.

Propostas:

- Incentivar as Associações de Doentes a fazer uma divulgação eficaz do Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR) junto dos associados e público em geral – *Circular Normativa da DGS nº8 de 21-07-2014*, como ponto de partida para um Registo Nacional automático das DR.
- Definir a instituição de acolhimento para o registo Nacional dos Doentes com DR: o INSA, que já que já acolhe outros registos nacionais; alguma instituição do SNS; a DGS; o Infarmed; etc.
- Criar uma Comissão Nacional / Observatório, incumbida de acompanhar e melhorar a codificação e os Registos de DR após levantamento da situação nacional atual. Esta comissão deverá ser pequena, com poder de decisão, ter âmbito nacional e englobar todos os parceiros interessados.

2.4 Informação sobre cuidados disponíveis para DR em geral, para grupos de interesse

¹³ *Nota da Aliança:* A legislação nacional exige que qualquer base de dados ou registo que contenha informação genética e possa permitir a identificação de parentes em risco seja controlada ou supervisionada por um médico que, quando possível, devia ser um médico geneticista. A legislação nacional também estipula que quaisquer amostras biológicas identificadas ou identificáveis sejam codificadas e os códigos sejam guardados separadamente, mas sempre numa instituição pública.

diferentes

Debate:

Foi consensual que já existem veículos suficientes fidedignos, de qualidade e validados para transmissão de informação sobre DR, embora quase todos de origem internacional. São disso exemplos Orphanet, Eurordis, Nord (a organização de doentes para as doenças raras dos EUA). A Orphanet em particular tem tido um papel essencial em Portugal e nos países de língua portuguesa desde 2003.

Foi consensual a necessidade de mais traduções da informação existente para português, e maior envolvimento por parte das Associações de Doentes Associações de Doentes.

Foi consensual que deveria haver mais visibilidade nos media do Dia das Doenças Raras (Rare Disease Day).

Propostas:

- As Associações de Doentes deverão assumir um papel mais relevante na divulgação das DR junto dos cidadãos, em particular nas escolas em todos os graus de ensino.
- Implementar a tradução para português de informação e recomendações sobre DR, e utilizar para sua divulgação a ORPHANET e EURORDIS.

2.5 Linhas de Apoio

Este assunto não suscitou grande discussão já que existem duas linhas de ajuda: a eficaz e genérica Linha Saúde 24 (808 24 24 24), e a Linha Rara específica para as DR (300 505 700) mantida pela Associação Raríssimas com apoios estatais.

A equipa nacional da Orphanet desde o início fornece informação sobre DR e responde a solicitações e pedidos, normalmente por e-mail, que lhe chegam através da Orphanet internacional, da Aliança ou Associações de Doentes específicas, de Portugueses ou pessoas que falam Português, de vários países, funcionando assim também como uma linha de apoio informal.

Não se considerou útil haver mais linhas ou desenvolver este assunto, não havendo propostas a fazer.

2.6 Formar profissionais de saúde para o reconhecimento e codificação de DR

Uma vez que em Portugal existem médicos codificadores com formação específica, espera-se que a ICD-11 venha fazer a diferença na codificação.

O treino de reconhecimento das DR está interligado com a formação académica em geral, que

foi debatida no âmbito do subtema seguinte.

2.7 Formação de profissionais de saúde

Debate:

Este tema suscitou muito interesse, já que é de reconhecimento geral a insuficiência de formação ao nível educacional, independentemente do seu nível.

Considerou-se importante a introdução desta temática bem cedo no curriculum, já que a necessidade de formação específica se sente a todos os níveis: da escola primária até à universidade, na especialização de profissionais de saúde, educação e serviço social. Por exemplo este tema pode ser abordado juntamente com o tema da incapacidade/diferença que já é tratado desde a escola primária, de forma adaptada às várias idades. Isto contribuirá para a aprendizagem pela tolerância, respeito e solidariedade.

Para os mais novos, a abordagem a este tema pode passar por experiências simuladas, como por exemplo vendar os olhos ou imobilizar um membro algum tempo, para melhor entender a cegueira ou a paralisia.

Introduzir o tema no ensino secundário e pré-graduado, pode passar por aproveitar iniciativas europeias e internacionais como o Dia do ADN (DNA day) ou o Dia das Doenças Raras (Rare Disease Day).

A utilização de tecnologias de informação como e-learning e videoconferência podem ser uma mais-valia.

É essencial um maior envolvimento das Associações de Doentes a nível formativo a todos os níveis, indo diretamente às escolas, como já acontece com iniciativas de divulgação e sensibilização como “Raras: Informar sem dramatizar” da Aliança ou similares de outras Associações, ou mesmo com estudo de histórias de vida, folhetos ou outros. Também as Sociedades Científicas têm, aqui, uma boa oportunidade de intervenção.

A ligação íntima do tema à vertente de Prevenção e Aconselhamento Genético foi considerada fulcral.

Por fim foi evidenciada a necessidade de treino específico das componentes psicológica, ética e humana e de técnicas de comunicação, como por exemplo saber dar uma má notícia.

Propostas:

- Introdução, ou atribuição de mais tempo e maior relevância ao tema DR, no Ensino pré e pós-graduado dos Profissionais de Saúde em geral.
- Fortalecer o papel das Sociedades Científicas no treino global de DR aos Profissionais de Saúde.
- Fortalecer o papel das Associações de Doentes no treino global de DR nas escolas e

ensino secundário e aumentar o tempo para este tema.

- Introduzir, no treino de Profissionais de Saúde, um peso maior das componentes de Psicologia, Ética e Técnicas de Comunicação.

Tema 3 - Investigação em Doenças Raras

Sub-Temas:

- 3.1 Mapeamento dos recursos de investigação, infraestruturas e programas específicos para DR
- 3.2 Programas de investigação dedicados a DR e governança de fundos de investigação para investigação em DR
- 3.3 Sustentabilidade de programas de investigação em DR
- 3.4 Necessidades e prioridades de investigação no campo das DR
- 3.5 Fomentar o interesse e a participação de laboratórios e investigadores nacionais, doentes e organizações de doentes em projetos de investigação em DR
- 3.6 Infraestruturas e registos de investigação em DR
- 3.7 Colaboração Europeia e Internacional na investigação em DR

Workshop:

Aberta a sessão, começaram por ser referidos os extratos mais importantes em termos de recomendações do Conselho da Europa, assim como a situação em Portugal sobre a implementação destas recomendações.

A discussão centrou-se nas questões para as quais a resposta é diferente de um não tácito, questões essas que geraram um debate aceso.

Fica a noção clara de que a falta de implementação do PNDR em Portugal contribui em larga medida para o menos positivo ponto de situação atual.

- 3.1 Mapeamento dos recursos de investigação, infraestruturas e programas específicos para DR

Debate:

No que respeita às ações tomadas ou em curso, foi dado um exemplo de sucesso para a Doença de Huntington. As Associações Americana e Europeia desta doença criaram uma rede em que há registos informatizados, partilháveis com outras redes de investigação, por forma a submeter projetos válidos. Graças a esta iniciativa, a investigação nesta doença evoluiu imenso nos últimos anos. É um exemplo que poderá ser seguido por outras associações e para outras doenças.

Por regra, há centralização da articulação entre a investigação e os “Centros de Referência” no

clínico, por carência de recursos humanos. É muito difícil a uma só pessoa arcar com todos os elementos que dizem respeito à situação de um doente, acabando por haver falta de articulação entre os “Centros de Referência” e a Investigação.

Propostas:

- Atribuir o papel de intermediário às associações, por forma a organizarem o contacto entre o doente e os investigadores, eventualmente com o registo em base de dados de todas as ocorrências na doença em investigação.
- Promover o levantamento de recursos existentes por parte de Associações de Doentes. Por exemplo há um grupo na Universidade Católica que informa as famílias sobre terapêuticas caseiras para melhoria de sintomas com o intuito de disseminar a obtenção dos bons resultados.
- Aplicar o que está estabelecido no PNDR de 2008.

3.2 Programas de Investigação dedicados a DR e governança de fundos de investigação para investigação em DR

Debate:

No que respeita ao financiamento, e de acordo com informação obtida da Fundação para a Ciência e Tecnologia (FCT), 7% dos projetos de investigação biomédica financiados por esta entidade são dedicados a DR.

Não há presentemente fundos de investigação exclusivos para investigação em DR. As verbas existentes só conseguem apoiar uma pequena parte dos candidatos com programas de investigação.

Propostas:

- Atribuir uma quota para investigação de DR, ao invés de uma candidatura para um bolo global à Fundação para a Ciência e Tecnologia.
- Promover a interligação de várias entidades, nomeadamente os Ministérios da Saúde e da Educação, por forma a permitir o trabalho conjunto de investigadores e Centros de Referência.

3.3 Sustentabilidade de programas de investigação em DR

Debate:

Foi debatida a viabilidade da criação de um Centro de Investigação para DR em Portugal, se tal faria sentido e que tipo de atividades deveria contemplar. Aventou-se, por exemplo, o cenário de uma incubadora de pequenas e médias empresas.

Particularmente em Portugal falta infraestruturas tecnológicas tal como existem noutros países, com especialistas para ajudar os investigadores e as associações a concorrer a bolsas, bem como a vender projetos. Falta essencialmente projetos europeus liderados por

investigadores portugueses.

Nos hospitais escolares em Portugal, existe investigação clínica e existem belíssimos Centros de Investigação, mas falta coordenação e centralização a nível de DR.

O financiamento é escasso, há falta de sustentabilidade a longo prazo para os programas específicos de investigação existentes e não existe mecanismo de garantia de continuidade de projetos de investigação.

Outro problema identificado foi o facto de estes programas só serem avaliados no fim. E ainda assim, os presentes evidenciaram que não há diferença de seguimento entre uma iniciativa com sucesso e uma sem sucesso. Mesmo que as investigações sejam bem sucedidas, a sustentabilidade e financiamento a longo prazo não estão assegurados no atual modelo da Fundação para a Ciência e Tecnologia.

Quando um clínico submete um projeto a uma entidade científica solicitando financiamento para investigação de uma DR, não tem a possibilidade de solicitar que lhe seja simultaneamente alocado tempo para fazer essa investigação. Assim, há muita dificuldade no financiamento e no desempenho de investigação pelos clínicos nos seus serviços.

Nos hospitais e universidades privados não há investigação.

Propostas:

- Implementar o programa de investigação clínica em preparação, em que se prevê que o clínico possa ser dispensado até 75% para investigação.
- Estabelecer um compromisso de objetivo com tempo definido. Por exemplo, financiar estudos que se proponham a constituir séries a nível nacional pelo período plurianual considerado adequado para o trabalho em causa.
- Para as doenças muito raras, montar muito bem a articulação com os outros países onde a investigação dessas doenças é feita.
- Instituir o INFARMED como instituição que coordena a investigação, por ser aquela que tem mais liberdade e mais versatilidade para se dedicar a esta questão.
- É necessário incluímo-nos na Europa e enquadrar bem uma estrutura centralizadora, não permitindo em princípio a existência de mais de um centro a fazer a mesma investigação. Ao considerarmos o número de DR em Portugal e a sua pulverização, o número de casos existente é sempre pequeno.

3.4 Necessidades e prioridades de investigação no campo das DR

Propostas:

- Ponderar quais as prioridades de intervenção: Registos? Investigação? Epidemiologia? Ensaios clínicos? Organização dos serviços? Abrangência dos cuidados de saúde?

3.5 Fomentar o interesse e a participação de laboratórios e investigadores nacionais,

doentes e organizações de doentes em projetos de investigação em DR

Debate:

No que respeita às associações, as dificuldades na participação/envolvimento em projetos de investigação estão relacionadas com diversos fatores como:

- Falta de capacidade estrutural e financeira e de recursos logísticos para poder dar apoio à investigação.
- Falta de proximidade dos Centros de Investigação.
- Informação insuficiente sobre a evolução das investigações.
- Dificuldade na comunicação dos resultados às famílias.
- Falta de forma de envolver as famílias e os doentes na investigação.
- Dificuldade em saber que doentes recomendar.
- Dificuldade em saber que informação prestar.

Propostas:

- Promover a investigação participativa, em que os doentes tomem parte nas várias fases da mesma, sugerindo que tenham um papel positivo na contribuição e construção de agendas de investigação que podem servir de apoio aos investigadores.
- Criar bolsas de apoio a estudantes durante um período mais ou menos curto.
- Atribuir uma quota para investigação de DR, ao invés de uma candidatura para o mesmo bolo à Fundação para a Ciência e Tecnologia
- Fazer pressão para que as bolsas atribuídas tenham um fundo substancial de modo a permitir o trabalho conjunto com equipas internacionais
- Instituir equipas, nomeadamente de secretariados especializados, que trabalhem com os médicos.
- Traçar um mapa ou teia do que existe disponível em Portugal, para que haja uma partilha efetiva de reciprocidades.
- Garantir sempre a existência de representação nacional: Norte, Centro, Sul e Regiões Autónomas.

3.6 Infraestruturas e registos de investigação em DR

Debate:

Falou-se muito em as associações promoverem registos. Mas não houve consenso sobre se os registos realizados pelas Associações de Doentes serão o melhor modelo.

Propostas:

- Mapear os grupos de trabalho a nível nacional e atualizar regularmente essa informação.
- Mapear também as investigações a decorrer, as nomenclaturas, etc.
- Traçar um mapa ou teia do que existe disponível em Portugal, para que haja uma partilha efetiva de reciprocidades.

3.7 Colaboração europeia e internacional na investigação em DR

Debate:

Há presentemente dificuldade no acesso aos projetos de investigação a nível nacional e internacional.

Propostas:

- Verificar as prioridades europeias e a possibilidade da integração nessas prioridades em Portugal.

Tema 4 – Centros de Referência (CR) / Rede europeia de referência / Cuidados de saúde transfronteiriços

Sub-Temas:

- 4.1 Designação e avaliação dos CR
- 4.2 Âmbito e funcionamento dos CR
- 4.3 Multidisciplinaridade, múltiplos caminhos na saúde e transição entre cuidados
- 4.4 Acesso a informação
- 4.5 Investigação em CR – Como integrar a investigação em DR com a prestação de cuidados
- 4.6 Normas de boas práticas
- 4.7 Diagnóstico e avaliação genética
- 4.8 Políticas de rastreio da população
- 4.9 Colaboração europeia e internacional - cuidados transfronteiriços e Redes Europeias de Referência (RER)
- 4.10 Sustentabilidade dos CR

Workshop:

O debate sobre os subtemas deste tema dividiu-se pelas várias questões previstas, que se enumeram, seguidas do resumo do debate e das propostas concretas para solucionar as mesmas.

- 4.1 Designação e avaliação dos Centros de Referência

Questão 1: *Qual a realidade em Portugal, relativa aos CR? Qual a perceção desta realidade pelos diferentes agentes: 1. Comunidade médica; 2. Comunidade científica; 3. Indústria farmacêutica; 4. Associações de doentes; 5. Poder decisório/político*

Debate:

Em Portugal não existem Centros de Referência (CR) para doenças raras, embora existam alguns centros reconhecidos pelas autoridades de saúde como de “elevada diferenciação” ou que seguem patologias específicas, como os Centros de Tratamento do Programa Nacional de Rastreio Neonatal.

Os centros que estão no terreno surgiram da necessidade sentida pelos doentes e médicos, com diferenciação ditada pela proatividade, resultando em condições de prestação de serviços de saúde muito assimétricas. Adicionalmente, não há propriamente redes de referência para a grande maioria dos doentes.

O exposto não se deve a falta de legislação sobre a matéria, que não falta em Portugal, a saber: Plano Nacional para as Doenças Raras de 2008; a aprovação da rede de CR para DR pelo Ministério da Saúde em 2011; a designação dos membros da Comissão Nacional para os Centros de Referência (despacho n.º 13163-C/2014 - Diário da República n.º 209/2014, 2º Suplemento, Série II de 2014-10-29 Ministério da Saúde - Gabinete do Ministro); Estabelecimento do conceito, processo de identificação, aprovação e reconhecimento dos Centros de Referência Nacionais para a prestação de cuidados de saúde, designadamente para diagnóstico e tratamento de doenças raras (Portaria n.º 194/2014 - Diário da República n.º 188/2014, Série I de 2014-09-30 Ministério da Saúde)¹⁴.

É consensual (da comunidade medico-científica às Associações de Doentes) que há demasiados organismos a legislar, diplomas legais que não são implementados e falta de ação coordenada no terreno. A implementação dos “Centros de Excelência” para as doenças do lisosoma sem ter em conta a capacidade instalada e pouco antes da nomeação de uma comissão para a criação de CR (nos quais se incluem os CR para DR), por outro organismo estatal, é disso um exemplo.

Não há um mapeamento/registo de doentes raros em Portugal. Houve, no passado, uma tentativa de fazer este registo nacional das DR que não teve sucesso. Há necessidade de um registo nacional de DR que deve estar sediado nos Centros de Referência e coordenado centralmente, tendo em consideração o facto de poder haver multiplicação de registos de doentes pela necessidade de pedir 2ª opinião. Uma questão que não pode ser descurada é a da proteção de dados.

O cartão de doente raro, proposta da Aliança e reivindicação das Associações de Doentes, se bem implementado poderá servir de censo, embora não substitua um registo nacional.

Por último foi referida a grande dificuldade vivida pelos doentes aquando da transição dos serviços pediátricos para os de adultos.

¹⁴ *nota do relator*: e, no próprio dia deste debate, o Despacho n.º 2129-B/2015 Diário da República, 2ª série—Nº 41—27 de fevereiro de 2015 Aprova a Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020.

Propostas:

- É necessário o levantamento do número e tipo de doentes raros existentes em Portugal, i.e. um registo nacional de doentes.
- A designação das patologias a ser incluídas prioritariamente nos Centros de Referência (CR) deve ter em conta a realidade Portuguesa, nomeadamente o número de doentes com diagnóstico já seguidos nos Serviços Hospitalares e as patologias que nos são próprias (por exemplo a polineuropatia amiloidótica familiar ou paramiloidose).
- Há que aproveitar as equipas com experiência, capacidade instalada e provas dadas “no terreno”. As Sociedades Científicas, as Associações de Doentes e a Indústria Farmacêutica podem ter um importante contributo no reconhecimento desses grupos.
- Os CR devem ter equipas multidisciplinares que incluam médicos de pediatria e de adultos, de modo a que a transição para a idade adulta se faça adequadamente.
- Os CR podem congrega vários polos, clínicos e laboratoriais/ investigação – figura de “centros afiliados”, mas não descurando a implementação de redes de CR nacionais para cada grupo de patologias.
- A indústria farmacêutica deve apoiar os CR como interlocutor, nomeadamente para a realização de Ensaios Clínicos.
- Os CR devem ter financiamento adequado, baseado em objetivos bem definidos e a sua prossecução deve ser controlada.

Questão 2: *Rede Nacional reconhecida e com circuitos obrigatórios?*

Debate:

Não existe uma rede nacional. Foi unânime que a rede de CR tem de ser reconhecida pelos decisores, mas também e sobretudo identificada como tal por quem presta o serviço e pelos beneficiários do mesmo.

A possível obrigatoriedade dos circuitos no futuro, não foi considerada um ponto positivo por todos os representantes dos doentes. Efetivamente, alguns defenderam a livre escolha do CR, baseada na confiança, e a liberdade de obtenção de segunda opinião.

Por fim foi evidenciado que alguns dos diplomas recentes traduzem falta de pareceres técnicos adequados, aparentemente por falta de consulta a prestadores de cuidados e doentes.

Propostas:

- A rede de CR deve ter base no SNS, com eventuais parcerias com serviços de saúde e laboratórios de diagnóstico públicos ou privados, definidas caso a caso. As Associações de Doentes devem ser parceiros das decisões.
- Há que implementar CR no terreno seguindo os critérios de qualidade do Grupo de Peritos em Doenças Raras da Comissão Europeia, com comissões técnicas (não honoríficas).

Questão 3: *Qual a real articulação com as redes europeias? Realidade ou mito?***Debate:**

A articulação com Centros de Referência Europeus tem partido da iniciativa individual dos clínicos e investigadores, pelo que se pode dizer que formalmente não existe.

Mesmo no que respeita às Associações de Doentes, poucas são as com estreitas ligações com as suas congéneres europeias e mesmo norte-americanas. Exemplos de sucesso são a Associação de Hipertensão Pulmonar e a Rede Europeia da Doença de Huntington.

Propostas:

- Os CR em Portugal devem seguir os critérios definidos pelo Grupo de Peritos em Doenças Raras da Comissão Europeia (antes denominado EUCERD), de modo a no futuro poderem vir a integrar as redes europeias.
- As Associações de Doentes devem ter um papel mais ativo, nomeadamente através de contactos e parcerias com as suas congéneres europeias.

Questão 4: *Faria sentido na realidade portuguesa criar/implementar estes Centros de Elevada Diferenciação, sacrificando a quantidade pela qualidade e articulando-os com Centros de Tratamento, numa medicina de maior proximidade? E, simultaneamente articulando esta rede com as redes Europeias? Que papel têm, ou deveriam ter, as Associações de Doentes na designação e estabelecimento dos CR? Como promover uma divulgação eficaz do Diretório Nacional de CR?*

Debate:

Faria todo o sentido, não esquecendo que os Centros de Tratamento (CT) devem estar articulados com os CR e não devem ser meros centros para administrar fármacos ou outros tratamentos. Adicionalmente, não se pode privilegiar a proximidade em detrimento da qualidade.

As Associações de Doentes têm a noção do trabalho fundamental dos profissionais de saúde, mas há também que ter em conta os determinantes da integração social que ultrapassam os cuidados clínicos. Por outro lado, é importante que os clínicos reconheçam o papel das associações e as tenham como parceiras.

Um diretório nacional de CR, quando os CR existirem formalmente, necessitará de ser divulgado. Quanto ao veículo para tal divulgação, poderia ser uma página *à la* Orphanet. A Orphanet tem um papel diferente, designadamente a autorreferenciação e fontes de informação de origem diversa.

Propostas:

- Os CR têm de ter equipas multidisciplinares que façam a avaliação e articulação com os

apoios sociais e educativos especiais que muitos dos doentes raros necessitam.

- Os CR devem ter capacidade de fazer telemedicina ou apoio remoto.
- Os CR devem contemplar a deslocação de profissionais e meios portáteis a outros centros, sempre que exequível, para apoio dos doentes e profissionais locais.
- Os CR devem contribuir para a divulgação das Associações junto dos doentes.
- As Associações devem estar representadas nos CR relacionados com as doenças que representam, contribuindo para a avaliação de resultados, nomeadamente através de questionários de satisfação.
- Para a criação de um diretório nacional de CR poder-se-ia aproveitar a estrutura da Orphanet, com adaptações.
- A divulgação do diretório nacional de CR, bem como das DR de um modo geral, deveria ser feita, além de nos Serviços de Saúde, na internet, meios de comunicação social, serviços da Segurança Social e nas Escolas. As Associações também devem contribuir para a divulgação do diretório junto dos seus associados e sociedade civil.

Questão 5: *Na definição de CR há uma necessidade absoluta do conceito de multidisciplinaridade ou de articulação de recursos/especialidades. Fará sentido, na nossa realidade, existirem CR de uma patologia ou de grupos de patologias? Fará sentido a obtenção de financiamento autónomo destas unidades? Existe avaliação real dos CR em Portugal? Quais os indicadores utilizados de qualidade dos cuidados?*

Debate:

Os CR devem abranger patologias ou grupos de patologias afins em função do número previsível de doentes e em coordenação com as redes europeias. Dado haver um número limitado de redes europeias, mesmo considerando a existência de 6000 a 8000 doenças raras, não faz sentido pulverizar os CR.

No que respeita ao financiamento autónomo, não foi possível chegar a um consenso.

Tendo em conta a inexistência formal de CR, também a avaliação é inexistente.

Propostas:

- O financiamento, autónomo ou não, tem de ser adequado aos objetivos e a sua atribuição deve cumprir regras transparentes. Os objetivos dos CR devem ficar bem definidos.
- O reconhecimento oficial dos CR deve ter em conta os centros especializados em DR já reconhecidos (vistos como tal) por outros profissionais de saúde, Associações de Doentes, a indústria e outros interlocutores de uma DR ou de um grupo de DR.
- O estabelecimento oficial e o processo de avaliação dos CR deve seguir as recomendações do Grupo de Peritos em Doenças Raras da Comissão Europeia (antigo EUCERD), incluindo os critérios de qualidade.

4.2 Abrangência e funcionamento dos CR

Questão 1: *A definição de CR em Portugal está de acordo com a Recomendação da EUCERD relativa aos Critérios da Qualidade¹⁵?*

Debate:

Como largamente evidenciado anteriormente, não há CR reconhecidos oficialmente em Portugal.

Propostas:

Passarão pelo já enumerado.

Questão 2: *Que tipo de colaboração com os doentes e respetivas Associações está instituída nos CR? Estes agentes têm um papel ativo na gestão e tomadas de decisão destes CR? Como é avaliado o nível de competência de cada CR? Existe partilha real de recursos humanos e competências a nível Nacional e Internacional? Como pode ser melhorado este aspeto?*

Debate:

Não havendo CR, não existe colaboração formal instituída com os doentes, que assim não têm um papel ativo na gestão. Da mesma forma, não há avaliação.

A partilha existente é pontual e resulta da iniciativa individual, como já anteriormente identificado.

Propostas:

- A criação de uma rede de CR nacional, integrados nas redes europeias respetivas e de acordo com as normas do Grupo de Peritos em Doenças Raras da Comissão Europeia, responde a estas questões.

4.3 Multidisciplinaridade, roteiros a seguir pelos cuidados de saúde e continuidade dos cuidados

Questão: *Os CR em Portugal baseiam-se numa abordagem multidisciplinar? Têm capacidade para agregar, ou coordenar, “no campo dos cuidados de saúde especializados, competências/aptidões multidisciplinares, incluindo aptidões paramédicas e de serviços sociais, que sirvam as necessidades médicas, de reabilitação e medidas paliativas específicas dos doentes com doenças raras”?* (Recomendações da EUCERD) *Os CR estão ligados a laboratórios especializados e outras unidades?*

¹⁵ A audiência foi lembrada que “CR são estruturas de peritos para a gestão e cuidados dos doentes com DR, com uma área de cobertura determinada, de preferência nacional, e se necessário, internacional. CR lidam com patologias, muitas vezes de difícil diagnóstico, que requerem cuidados específicos, planificação de planos de tratamento/ intervenção e prevenção de complicações.”

Debate:

De forma geral, os centros não oficiais existentes cumprem o enumerado, mas de forma pontual, uma vez que não existe rede nacional.

Propostas:

As já referidas.

4.4 Acesso a informação

A criação dos CR deve prever estas questões.

4.5 Investigação em CR – Como integrar a investigação em DR com a prestação de cuidados

A criação dos CR deve prever estas questões.

4.6 Good practice guidelines (normas de boas práticas) /

Este subtema não foi debatido.

4.7 Diagnostic and genetic testing (Diagnóstico e testes genéticos)

Questão 1: *Em paralelo e estreita parceria com os CR, há a necessidade de compilar uma lista dos laboratórios clínicos para confirmação do diagnóstico das DR? Que decisões devem ser tomadas quanto à melhor articulação clínico-laboratorial? Igualmente importante à questão diagnóstica é a questão de quais os testes que é lícito/permitido pedir? Quem define estes critérios?*

Debate:

Uma lista de laboratórios idóneos para o diagnóstico é indispensável. Há apenas dois laboratórios de genética médica acreditados pelo IPAC em Portugal, que seguem a norma ISSO 15189 (no INSA, Lisboa, e no CGPP-IBMC, Porto). O reconhecimento através da acreditação dos laboratórios de diagnóstico e o seu registo foi feito conjuntamente pelo EuroGentest (a base de dados de qualidade é agora gerida pelo Comité de Qualidade do ESHG) e pela Orphanet. Tal evitará a duplicação serviços laboratoriais específicos com desperdício inútil de recursos.

A implementação dos CR resolverá automaticamente a articulação clínico-laboratorial, que determinará as necessidades dos centros e deve ter em conta o que já funciona bem no

terreno.

A rede de referência europeia de CR terá subjacente uma rede laboratorial de diagnóstico

Apenas testes com qualidade confirmada deverão ser pedidos, e em função da indicação clínica, seguindo as recomendações de boas práticas.

Propostas:

- A lista dos laboratórios clínicos para confirmação do diagnóstico das DR deve fazer parte do Diretório Nacional de CR ou ser anexada ao mesmo.
- Os testes diagnósticos devem ter qualidade confirmada e, idealmente, ser acreditados.
- O CR deve incluir ou articular-se com laboratórios clínicos acreditados e/ou reconhecidos como referência.
- Há que ter em conta a acessibilidade e a equidade de acesso.

Questão 2: *Que medidas existem para facilitar as deslocações de amostras biológicas, imagens radiológicas e outros materiais de diagnóstico? A nível nacional e Europeu? Que tipos de políticas e acordos de reembolso devem apoiar este intercâmbio? Qual a melhor maneira de integrar nas práticas nacionais as recomendações do EuroGenTest relativas ao aconselhamento genético?*

Debate:

Não existem medidas específicas. As referidas deslocações ocorrem apenas por iniciativa individual. A candidatura é feita à DGS, que determina se uma amostra para diagnóstico ou um doente para ser examinado ou receber tratamento, devem viajar para outro país, mas apenas se esses serviços não se encontrarem disponíveis no país. O diretório nacional de centros especializados e de laboratórios de diagnóstico detido pela Orphanet é, supostamente, usado pela DGS para tomar a decisão.

A legislação Portuguesa recomenda que todos os portadores de DR de origem genética (a maioria) recebam aconselhamento genético e estabelece o direito ao mesmo. Em Portugal há geneticistas e também já técnicos de aconselhamento genético.

Propostas:

- O intercâmbio com outros CR no estrangeiro será reforçado com as redes nacional e europeia.
- As linhas orientadoras para tal constam dos critérios de qualidade do
- Grupo de Peritos em DR da Comissão Europeia.
- Os geneticistas deverão fazer sempre parte das equipas multidisciplinares dos CR.

4.8 Políticas de rastreio

Questão: *O programa de triagem da população – especialmente rastreio de recém-nascidos*

(NBS = Newborn Screening) – é adequado/suficiente no estado atual da ciência? Que medidas poderiam ser postas em prática para melhorar o seu desempenho e a efetiva cobertura da população? O diagnóstico/ rastreio genético pode/ deve substituir a avaliação bioquímica?

Debate:

Rastreio neonatal (NN) tem uma cobertura próxima dos 100%. Tem atualmente apenas parâmetros bioquímicos por base. As doenças nele incluídas/a incluir foram matéria de debate, mas sem se chegar a uma conclusão.

As Associações de Doentes presentes não tinham opinião sobre o rastreio NN.

O rastreio com base na clínica foi considerado insuficiente, chegando a decorrer décadas até obtenção do diagnóstico.

O rastreio genético não deve substituir a avaliação bioquímica quando esta é orientadora. Não obstante, é lícito fazer-se o rastreio genético na presença de manifestações clínicas de causa desconhecida.

Propostas:

- O rastreio NN deve ser monitorizado.
- É urgente a implementação dos CR permitindo o reforço do conhecimento e da disponibilização de meios laboratoriais de diagnóstico, que poderão ser bioquímicos e/ou genéticos em função do estado da arte para cada situação.

4.9 Colaboração Europeia e internacional – Cuidados de saúde transfronteiriços e redes europeias de referência (RER)

Debate:

As medidas que é necessário adotar para cumprir a Diretiva sobre cuidados de saúde não se podem implementar antes do estabelecimento da rede nacional de CR.

Não existem medidas específicas que estejam a ser tomadas como preparativo para a participação em Redes Europeias de Referência (RER) ou para a troca de informações entre CR e cuidadores de saúde. Também não existe uma estrutura para promover e apoiar o processo comum de designação de CR que possa vir a ser associada às futuras RER.

Segundo as Associações de Doentes é importante haver acordos (tanto a nível nacional como europeu) para facilitar a criação dos CR e sua integração nas RER. A saúde deveria ser europeia, sendo possível o doente ser transferido para uma clínica europeia ao abrigo de acordos estabelecidos.

As Associações de Doentes devem ser parceiros das suas congéneres europeias (e americanas), de modo a obter sinergias.

Propostas:

- A necessidade de uma rede europeia de cuidados de saúde será resolvida com a implementação da rede nacional de CR em articulação com as redes europeias de CR.

4.10 Sustentabilidade dos CR

Questão 1: *Que mecanismos permitirão assegurar o estabelecimento de CR e garantirão a sua sustentabilidade? Como são financiadas as demais atividades realizadas pelos CR, não estritamente relacionadas com o tratamento de doentes? (ex. investigação, produção de SOPs de diagnóstico e tratamento; coordenação de redes internacionais, ...)? Como utilizar da melhor maneira os Fundos Estruturais no próximo período 2014-2020? Serão uma miragem? Há margem para investimento em CR nas estruturas estratégicas de referência para os Fundos Estruturais?*

Debate:

Não existem CR reconhecidos oficialmente, como sobejamente evidenciado anteriormente.

As atividades, para além de financiadas pelo estado, poderiam ser financiadas por ensaios clínicos, mecenato proveniente das Associações de Doentes ou outros.

Há uma noção de subaproveitamento nacional dos fundos europeus, porventura por falta de uma estrutura de apoio às candidaturas a financiamento.

Propostas:

- A sustentabilidade dos CR passará pela sua criação no seio do SNS, de acordo com os critérios de qualidade do Grupo de Peritos em Doenças Raras da Comissão Europeia.
- Deve ser criada uma estrutura para definir, certificar e supervisionar os CR (nas vertentes assistencial, de formação e de investigação).
- Esta estrutura deve ser pública, centralizada e ter composição e regras de funcionamento bem definidas e transparentes.
- Deve incorporar representantes dos profissionais, investigadores, Associações de Doentes, indústria farmacêutica, além de um núcleo duro de colaboradores, designado pelo MS/DGS, com base em competência técnica.
- Deve também incluir um gabinete profissional de apoio ao financiamento comunitário.

Tema 5 – Medicamentos órfãos e tratamentos para doenças raras

Sub-Temas:

- 5.1 Apoio ao desenvolvimento de medicamentos órfãos
- 5.2 Acesso a tratamentos
- 5.3 Uso compassivo
- 5.4 Uso *off label* de medicamentos

5.5 Farmacovigilância

Workshop:

O debate iniciou-se mesmo antes da abordagem sistemática dos subtemas, durante a apresentação das recomendações da CE sobre DR.

RECOMENDAÇÃO V (e) DO CE SOBRE DR:

“A partilha de relatórios nacionais com a avaliação do valor acrescentado terapêutico ou clínico dos medicamentos órfãos a nível comunitário, onde estejam reunidos os conhecimentos e a especialização relevantes, a fim de minimizar atrasos no acesso a estes medicamentos por parte dos pacientes com doenças raras” (Valor Clínico e valor terapêutico acrescentado).

Debate:

Desde 2006, os medicamentos que têm aplicação hospitalar têm de passar por uma aprovação prévia e posteriormente é assinado um contrato entre o Infarmed e os representantes da Indústria. Este contrato é reavaliado de dois em dois anos.

Em Portugal valoriza-se muito o valor acrescentado de um medicamento em relação a um outro já existente com a mesma aplicação e o valor económico.

RECOMENDAÇÃO N. 15 DO CE:

“Incluam, nos seus planos ou estratégias, as condições necessárias para a difusão e mobilidade dos conhecimentos especializados a fim de facilitar o tratamento dos pacientes próximo do seu local de residência”

Debate:

Como indicador básico, utilizar o número de medicamentos órfãos com autorização de venda na EU e o número de medicamentos órfãos existentes num país, autorizados, com preço tabelado e reembolsados.

Comparando a participação de medicamentos órfãos em Portugal e nos restantes países da EU, em Portugal há, no meio de todos os medicamentos aprovados, os de uso hospitalar e, entre esses, os medicamentos órfãos.

RECOMENDAÇÃO N. 16 DO CE:

“Encorajem os centros de especialização a terem por base uma abordagem multidisciplinar dos

cuidados de saúde quando confrontados com doenças raras.”

Debate:

No que respeita a política de uso compassivo dos medicamentos órfãos, existe em Portugal um sistema que disponibilize aos doentes medicamentos cuja distribuição ainda não tenha sido autorizada?

O uso compassivo em Portugal necessita de uma licença especial pedida pelo médico ao Infarmed. Esta autorização habitualmente é dada. Existem 2 tipos de autorização: uma científica e outra económica. Não parece haver uma grande dificuldade, desde que haja recomendação médica.

Foi apontado o exemplo de um medicamento órfão não existente em Portugal, cuja fórmula foi obtida em França, e depois preparado em Portugal. Configura o caso de um medicamento descrito, recomendado, pronto a ser utilizado mas não existente em Portugal. O Infarmed autorizou a sua preparação e utilização, tendo todo o processo demorado 15 dias.

Propostas:

- À semelhança de alguns países, como França e Itália, criar leis para o uso compassivo dos medicamentos que permitiram aos doentes ter acesso a medicamentos antes da sua aprovação formal. A aprovação formal atrasa muitas vezes o uso dos medicamentos.

5.1 Apoio ao desenvolvimento de medicamentos órfãos

Questão 1: *Que tipo de apoio é dispensado às pequenas e médias empresas para o desenvolvimento de Medicamentos Órfãos (MO)?*

Debate:

Em Portugal a autorização para o conjunto de benefícios relacionados com isenção de patente, isenção de taxa etc. para fomentar o desenvolvimento de Medicamentos Órfãos (MO) é centralizada, passando pela Agência Europeia do Medicamento (EMA).

A EMA tem um programa de apoio importante. Deveria também começar a pensar-se na existência de qualquer tipo de apoio específico em Portugal, porque já existem pequenas empresas que ajudam no desenvolvimento de novos MO.

Propostas:

- Haver um organismo científico que preste um apoio além do apoio económico, por exemplo o IPAMEI ou COTEC.
- Voltar a haver aconselhamento científico ao nível do Infarmed, apoio esse que já existiu. Cabe às empresas fazer pressão para que continue a haver esse apoio.

Questão 2: *Existem programas específicos que promovam o desenvolvimento de MO?***Debate:**

De acordo com a EMA, há programas específicos que devem existir em qualquer país da EU. Se uma *start up* quiser obter incentivos nacionais para um medicamento órfão, tem que submeter a candidatura através da EMA. Não existe programa específico a nível nacional que apoie a empresas que se dediquem ao desenvolvimento de Medicamentos órfãos.

Propostas:

- Criar um programa específico para promover o desenvolvimento de MO.
- Promover a inclusão dos MO no programa de inovação para o qual há muito dinheiro na UE.
- Não abdicar de submeter novos projetos de desenvolvimento.

5.2 Acesso a tratamentos

Debate:

É imprescindível perceber como melhorar e acelerar os procedimentos de definição e participação de modo a minimizar atrasos e acelerar os processos de apoio aos medicamentos órfãos.

Uma das dificuldades consiste na decisão económica para utilização de medicamentos em autorização (não apenas para MO). Esta decisão chegou a ser centralizada, mas há uns anos passou a ser remetida à responsabilidade do hospital, o que provoca um problema de equidade, nomeadamente entre hospitais centrais e locais.

Portanto, o problema no acesso aos MO consiste na questão económica e não na autorização do Infarmed. É de notar também que o valor atribuído aos medicamentos órfãos não é coordenado a nível nacional.

Portanto, o problema no acesso dos doentes aos MO é económico e não se prende com a autorização do Infarmed. Há que notar também que o valor atribuído aos Medicamentos Órfãos não é coordenado a nível nacional.

Levantada a questão de existência de uma comissão para decidir o acesso aos MO, debateu-se se faria mais sentido haver uma comissão para cada patologia, ou um organismo central. Efetivamente são doenças muito específicas. Poderia criar-se uma bolsa de peritos, suportados por uma pequena organização administrativa, com um funcionamento especial, pois trataria de assuntos especiais e raros. O tempo pode ser crucial pelo que é essencial agilizar o acesso aos medicamentos órfãos. Desta forma, a gestão das expectativas dos doentes estaria

contemplada, para além das científicas.

Eventualmente a disponibilidade e acesso podia ser também gerida a partir dos CR. Não obstante, o orçamento deverá ser sempre a nível nacional para garantir a equidade.

Colocou-se a questão de Portugal estar ou não consciente da Recomendação Europeia emanada pelo Grupo de Peritos em Doenças Raras da Comissão Europeia acerca do desenvolvimento de medicamentos órfãos, em particular sobre a mais-valia clínica dos medicamentos órfãos (CAVOMP – Clinic Added Value of Orphan Medicinal Products)? E disposto a trocar informação com outros estados membros e autoridades do medicamento europeias? Como é que Portugal participaria nestes esforços?

Esta parece ser uma discussão precoce. E necessário compilar evidências e obter o plano de estudos para uma avaliação da eficácia relativa.

Adicionalmente, os presentes não sabiam se Portugal participou ou não no MoCA (Mechanism of Coordinated Access to orphan medicinal products – Mecanismo de Acesso Coordenado a MO). MoCA procura formas colaborativas de identificar e avaliar a mais-valia dos MO: No âmbito da plataforma “Access to Medicines in Europe” (Acesso aos medicamentos na Europa), Estados Membros da EU, Países da Área Económica Europeia, e interlocutores relevantes – incluindo as Associações de Doentes – foram convidados a estar envolvidos no processo para o conceito de um acesso coordenado a medicamentos órfãos com base na criação de programas entre empresas e grupos de entidades competentes, e num mecanismo para a avaliação da mais-valia dos MO. Os interlocutores integraram este processo MoCA de forma voluntária.

Propostas:

- Deve existir um fundo centralizado para autorização de medicamentos que careçam dela, uma decisão económica centralizada para estes casos, para evitar as desigualdades entre hospitais e regiões.
- As equipas médicas devem fazer pressão para que os doentes tenham acesso aos medicamentos.
- O valor atribuído aos MO deve ser coordenado a nível nacional.
- Deve ser estabelecido um tempo limite para aprovação dos MO.
- É necessário maior envolvimento por parte das Associações de Doentes.
- Existe muita informação sobre DR, mas há que aprofundar os sites de confiança e competentes e melhorá-los com os médicos e as cúpulas das Associações de Doentes.
- Melhorar a dinâmica no fluxo de informação entre médicos, doentes e associações.
- Informação sobre o tratamento de DR deve ser divulgada mais eficazmente.

5.3 Programas para uso compassivo

Debate:

Debateu-se como promover o acesso a programas de uso compassivo, qual a melhor forma de

informar os profissionais, os doentes e as Associações das oportunidades existentes a esse nível e como adotar o uso compassivo.

Uso compassivo é a opção de tratamento para um doente que sofra de uma patologia para a qual não existe terapia autorizada ou que não possa ser incluído num ensaio clínico. Há programas específicos para o uso compassivo em alguns países da europa.

Em Portugal o enquadramento é o seguinte: quando se diagnostica uma doença, é contactado um centro que esteja a fazer tratamento. Depois, previne-se a família de que há um ensaio clínico para a patologia do doente, dá-se o contacto da equipa que está a fazer o ensaio, e o contacto do centro em que está a ser feito o ensaio. A partir daí, o contacto com a equipa que faz o ensaio é efetuado pela família e não pelo médico, cujo papel é só informar que existe o ensaio em que o doente se pode integrar.

Uso compassivo em Portugal é um processo sem custo para doentes que sejam incluídos no ensaio clínico e, ao sair do ensaio, continuam o tratamento até haver acesso ao medicamento no país. Na prática, o uso compassivo é o único tratamento sem custos em que é aplicado um medicamento ainda não aprovado em Portugal.

Portanto, o uso compassivo é tácito pós ensaio clínico e só para doentes incluídos num centro nacional.

5.4 Uso *off label* de medicamentos

Debate:

O uso *off label*, consiste no uso de um medicamento para uma certa doença, sendo que esse medicamento está autorizado para outro uso/indicação.

Em Portugal os medicamentos *off label* à partida não podem ser comparticipados mesmo que tenham benefício para o doente.

Melhorar e simplificar a utilização de medicamentos para reembolso em situação de *off label* é essencial.

Se houver relatório de um médico relativo a uma situação específica, o Infarmed avalia-a e, com a participação do hospital, pode haver deliberação positiva, de acordo com a legislação portuguesa.

Atualmente este uso depende da condição financeira do hospital diferir ou indeferir a Autorização de Utilização. Assim, tem de ser um médico do hospital onde o doente é tratado a fazer o pedido e dar a aprovação para o financiamento de um determinado produto, uma vez que o hospital é o pagador e portanto tem sempre de aprovar, independentemente de segunda opinião de um especialista. Para que o Infarmed possa avaliar o pedido, é essencial a

aprovação do hospital, sem a qual o processo é considerado incompleto e não é avaliado.

Propostas:

- Criar conceitos muito sólidos no próprio Infarmed, ao invés de criar grupos específicos, que estimulem a indústria e facilitem a uso de medicamentos *off-label*.

5.5 Farmacovigilância

Debate:

Muitas vezes o risco destes medicamentos é superior aos dos outros medicamentos, pois por vezes são usados sem que tenham sido suficientemente experimentados e o risco pode ser grande.

Em relação ao uso compassivo e uso *off label*, Portugal está muito bem porque o sistema de farmacovigilância está centrado no Infarmed que tem polos no norte, centro e sul do país. Qualquer pessoa (quer o clínico, quer o doente, familiar ou cuidador) pode fazer uma notificação de uma reação adversa de qualquer medicamento, em particular de um medicamento *off label* ou em uso compassivo.

Um medicamento órfão leva a um compromisso por parte da empresa farmacêutica de implementar um estudo organizacional para continuar a estudar a doença, tomando nota de todas as ocorrências durante o tratamento.

Quando se está perante situações em que um *off label* não é ocasional, pode-se pedir uma autorização especial, mas ir além disso e criar uma comissão pode não ser eficiente.

Propostas:

- Em termos de autorizações, o alinhamento com a Europa é o mais lógico, dado que as estruturas europeias já estão montadas, pensadas e com experiência. Se o pedido for feito diretamente a nível europeu, a autorização será mais rápida.

Tema 6 – Serviços Sociais para Doenças Raras

Sub-Temas :

- 6.1 Recursos sociais para pessoas com deficiência
- 6.2 Serviços sociais especializados para doenças raras
- 6.3 Políticas de integração de pessoas que vivem com doenças raras na vida do dia-a-dia
- 6.4 Dimensão internacional – supranacional

Workshop:

O debate sobre estes sub-temas foi dividido em várias questões, listadas abaixo, seguidas

pelo resumo do debate e de propostas concretas.

6.1 Apoios sociais para pessoas com deficiência

Questão 1: *Considerando os mecanismos nacionais de apoio a pessoas com deficiência, a forma como a deficiência é detetada e avaliada, de modo a desencadear o direito a medidas de apoio estatal: Qual a representação das DR? E qual a sua visibilidade?*

Debate:

As DR não estão suficientemente representadas no contexto dos mecanismos nacionais de apoio a pessoas com deficiência e a sua visibilidade é por isso limitada. Por exemplo, não está claramente definido o enquadramento que as DR possam ter dentro do conceito de deficiência.

A reduzida visibilidade das DR é devida a vários fatores: Inexistência de legislação específica sobre apoios sociais para DR; falta ou escassez de informação sobre DR e apoios sociais; doentes, profissionais de saúde e decisores não informados devidamente, conduzindo a dificuldades acrescidas no acesso a diagnóstico médico; reduzida capacidade de associação e de mobilização coletiva; escassez de referenciais biomédicos.

A reduzida representação e visibilidade das DR pode ser minorada através do reforço do papel das associações e pela criação de medidas destinadas a consciencializar os doentes da necessidade de se associarem.

Um acréscimo do número de associados poderia significar uma melhoria da representatividade das associações. Contudo, os representantes das Associações de Doentes reconheceram a enorme dificuldade em ter acesso aos doentes, uma vez que não há forma de saber quem é diagnosticado.

Adicionalmente, as Associações de Doentes são também confrontadas com dificuldades em atrair doentes na perspetiva de aumentar o seu número de associados. Por vezes os doentes procuram compensações/contrapartidas, que, não podem ser garantidas pelas Associações de Doentes.

É necessário ainda encontrar estratégias que garantam a adequada visibilidade dos cuidadores, de forma a sensibilizar os decisores políticos, entidades empregadoras e a sociedade em geral para a crucial importância do papel de quem cuida diariamente dos doentes.

É imprescindível melhorar o acesso à informação sobre DR. É, também, necessário definir um enquadramento legislativo claro e adequado para as DR.

Propostas:

- Mobilização das Associações de Doentes para ter maior representatividade e, desta

forma, poder fazer-se ouvir e ganhar maior visibilidade na esfera pública e junto dos decisores políticos.

- Investimento na formação dos profissionais de saúde sobre DR, de modo a possibilitar um acesso equitativo a um diagnóstico médico eficiente, rápido e acessível.
- Criação de equipas multidisciplinares, envolvendo profissionais de saúde, assistentes sociais e psicólogos, que em conjunto possam definir estratégias de curto, médio e longo prazo, que permitam o acesso a apoios sociais, cuidados de saúde e condições adequadas de inserção social, escolar e profissional.
- Criação da figura do “gestor(es) de caso” para casos complicados, que na prática poderia ser um único indivíduo, mas preferivelmente antes um órgão multidisciplinar que deveria/poderia dar apoio ao doente e à sua família.

Questão 2: *Que mecanismos apoiam efetivamente a atribuição dos benefícios da segurança social a pessoas que vivam com doenças raras?*

Debate:

Os doentes sentem-se pouco apoiados em termos sociais, dependendo a maioria dos doentes quase exclusivamente dos seus familiares.

Foi reconhecida a grande sobrecarga a que estão sujeitos os cuidadores, sem que haja quer apoios sociais específicos para estes, quer reconhecimento oficial do papel dos mesmos.

Os doentes sentem dificuldades no acesso a informação, registando-se também um elevado desconhecimento da parte de assistentes sociais, profissionais de saúde e educadores, no que diz respeito a benefícios da segurança social para pessoas que vivam com DR.

Adicionalmente, muitos dos benefícios existentes foram suprimidos ou diminuídos nos últimos anos, em consequência da crise financeira do país. Este corte de apoios sentiu-se em particular em meio escolar, assistindo-se, hoje, a uma diminuição de recursos humanos de apoio ao Ensino Especial.

Pelo exposto, são inexistentes os mecanismos específicos de atribuição de apoios sociais a pessoas portadoras de DR. Os apoios gerais destinados a pessoas com deficiência nem sempre se ajustam às situações particulares e específicas dos portadores de DR. Os apoios sociais existentes a pessoas com deficiência têm vindo a diminuir nos últimos anos.

Propostas:

- Criar mecanismos para integração ou maior interação dos assistentes sociais com as Associações de Doentes, de modo a facilitar o acesso a apoios sociais.
- Reconhecimento do(s) “gestor(es) de caso” (indivíduo ou equipa multidisciplinar), que deverá apoiar o doente e a sua família, e/ou o assistente pessoal. Esses gestores de caso deverão receber formação específica, orientada para as necessidades dos

portadores de DR.

- Os doentes deverão ter acesso mais fácil e rápido ao Cartão de Pessoa com DR (o cartão já está disponível, mas a maioria dos doentes e dos médicos desconhece a sua existência e a forma como pode ter acesso ao mesmo / entregá-lo, e a sua distribuição tem sido residual).

Questão 3: *Que esquemas de segurança social nacional existem para apoiar famílias e doentes com deficiências? Como estão distribuídos a nível nacional os apoios sociais existentes? Existe alguma tabela oficial dos apoios sociais existentes para pessoas com deficiência?*

Debate:

Há dificuldades em localizar/identificar a informação sobre apoios sociais a famílias e pessoas com deficiência, bem como no acesso efetivo a esses apoios.

Os doentes que vivem em meios mais isolados e distantes dos grandes centros urbanos testemunham maiores dificuldades no acesso a informação, bem como obstáculos acrescidos para integrar Associações de Doentes.

Efetivamente, em zonas geográficas do interior do país e em localidades mais pequenas, os serviços de saúde e os serviços de apoio social denotam mais desconhecimento sobre a realidade das DR e acerca de mecanismos de apoio social a pessoas portadoras das mesmas.

Assim, assiste-se a uma desigual distribuição geográfica no acesso aos apoios sociais existentes, devido a uma maior escassez de informação e de acesso a cuidados de saúde e serviços públicos especialmente em zonas rurais e interiores. Existe informação oficial sobre esses apoios, mas não existe informação específica dirigida às DR.

Propostas:

- Criação de um portal atualizado de informação direta e específica sobre DR.
- Diminuir as desigualdades no acesso à informação. Mais do que o acesso à informação, é importante o modo como a informação chega aos doentes e suas famílias. Os assistentes sociais e outros técnicos especializados (por exemplo, o médico de família) devem ser sensibilizados para ir de encontro aos doentes e suas famílias, de modo a facilitar o acesso a informação sobre mecanismos de apoio social.

6.2 Apoios sociais especializados para Doenças Raras

Questão 1: *Que ações no plano nacional ou da estratégia para as DR estão ou se pensa que vão ser incluídas nas “ações estruturais relevantes e diretivas no campo das doenças raras, incluídas no quadro do (...) sistema social?” (Recomendação do Conselho)*

Debate:

As ações existentes para DR são de âmbito limitado, caracterizando-se pela fragmentação e distribuição desigual de recursos e acesso em termos geográficos.

É essencial tornar a informação sobre DR acessível a todos os doentes e familiares, através da criação de mecanismos de apoio específicos a portadores destas doenças, investindo na formação dos vários intervenientes (no campo clínico, terapêutico, escolar e de apoio psicológico a doentes e familiares na área dos serviços sociais).

Questão 2/5: *Existe algum meio de informação específico através do qual as pessoas com DR tenham acesso à legislação e esquemas de apoio existentes?*

Os tópicos debatidos e sugestões relativas a esta questão são sobreponíveis ao debatido na questão 3 do primeiro subtema, pelo que não se repetem aqui.

Adicionalmente, os participantes registaram de forma unânime a falta de canais de informação específicos sobre legislação e benefícios para as pessoas com doença rara. A informação existente está dispersa e não há legislação específica para as DR.

As dificuldades no acesso à informação também foram mencionadas pelos profissionais de saúde, assistentes sociais e outros técnicos especializados.

Propostas:

- Disseminar o site da Orphanet como o portal para as DR, com informação sobre DR credível e validada cientificamente, centros especializados, laboratórios de diagnóstico, testes, Associações de Doentes, projetos de investigação e ensaios clínicos, MO.
- Criação de um portal com informação organizada e atualizada, redigida em linguagem clara e acessível, ou seja, amigável para o utilizador e adequada a um público leigo.

Questão 3: *Como são financiados os serviços sociais especializados em DR? Existe algum fundo específico que garanta a sustentabilidade a longo prazo de tais medidas?*

Debate:

Tendo os participantes constatado a inexistência de financiamento específico no domínio das DR, nem de fundos que garantam a sustentabilidade de eventuais medidas nesse campo, o debate sobre este tópico não se prolongou.

Propostas:

- Criação de um financiamento específico no domínio dos serviços sociais para portadores de DR e definição de estratégias que permitam a sua sustentabilidade a longo prazo.

Questão 4: *Como são avaliados os serviços sociais especializados para pessoas com DR? Que*

sistemas de qualidade são adotados ou que diretrizes são seguidas para assegurar uma prestação de serviços a um nível adequado?

Debate:

Os participantes concordaram unanimemente que se verifica uma elevada pulverização de ações de avaliação da qualidade dos serviços sociais prestados a pessoas com DR. Tais avaliações da qualidade são fragmentadas, pontuais, dispersas e pouco abrangentes. Existe a necessidade de definir diretrizes gerais e adequadas à especificidade das DR.

Não há articulação entre estruturas, por exemplo entre o Ministério da Saúde e o Ministério da Educação. Mesmo dentro do mesmo hospital, em geral não há interação entre os diferentes serviços e especialistas.

Não há uma base de dados centralizada que permita fazer circular, entre diferentes especialistas e diferentes estruturas, os dados dos doentes. Depois da idade pediátrica é dito aos doentes que têm que ir para um outro hospital (tipicamente distrital e não central), onde muitas vezes os médicos nunca ouviram falar de DR.

Propostas:

- Introduzir questionários que permitam fazer o levantamento das necessidades dos doentes e avaliação dos tratamentos. Os mesmos podem ser aplicados através das Associações de Doentes.
- Definir medidas que permitam a transferência e transição da idade pediátrica para a idade adulta, de modo a assegurar a permanência e qualidade dos cuidados.
- Evitar a fragmentação, criando um gestor das várias especialidades, por exemplo um órgão colegial que integre a perspetiva de várias pessoas.

Questão 6: *Quais das seguintes medidas existem e quais as que precisam de ser fomentadas? (exemplos das Recomendações do EUROPLAN: apoio educativo para doentes, familiares e cuidadores; apoio individual nos diferentes níveis escolares, tanto para alunos com DR como para professores, incluindo as boas práticas específicas de cada doença; atividades promocionais que fomentem um nível mais alto de educação para as pessoas com DR; mecanismos de apoio para admissão e permanência escolar, assim como de participação na vida profissional para pessoas com deficiência)*

Debate:

As recomendações do EUROPLAN não se encontram implementadas.

Os folhetos para doentes do EuroGentest encontram-se traduzidos para português e disponíveis facilmente (tanto em html como em documento pdf para imprimir) através dos sites EuroGentest, ESHG e Orphanet. Adicionalmente, algumas Associações de Doentes e alguns serviços de genética desenvolveram o seu próprio material educativo, frequentemente

muito específico para uma doença ou grupo de doenças, que também necessita de ser centralizado e mais bem difundido.

Constatou-se unanimemente que os recursos existentes são escassos ao nível do apoio educativo para doentes, familiares e cuidadores. Salientaram-se as várias dificuldades ao nível da permanência em meio escolar e integração na vida profissional.

Vários participantes frisaram que os direitos das pessoas com DR, nomeadamente das crianças e jovens em meio escolar, têm vindo a regredir (por ex., acesso à terapia da fala ou fisioterapia).

Propostas:

- A implementação das recomendações do EUROPLAN deve ser acompanhada por um reforço na formação de clínicos, cuidadores, educadores e professores, e reforço de recursos humanos em meio escolar de apoio ao Ensino Especial.
- Há que capacitar o portador de DR para a inserção social.

Questão 7: *Qual o papel que os Centros de Referência têm no desenvolvimento e agilização dos serviços sociais criados para melhorar a qualidade de vida das pessoas com doenças raras?*

Debate:

A importância que potencialmente podem ter os Centros de Referência foi reconhecida por todos os participantes.

É importante criar Centros de Referência com equipas multidisciplinares, não só orientados para vertente médica e terapêutica, mas também vocacionados para fazer o elo de ligação entre as necessidades sociais, clínicas e psicológicas dos doentes.

Os Centros de Referência poderiam fazer intervenção precoce e permitir uma previsão do que vai acontecer, no futuro, aos doentes (por exemplo através de rastreios anuais).

Propostas:

- A criação de equipas multidisciplinares, agregadas aos Centros de Referência por exemplo, em que figurem gestores de casos.
- A organização dos Centros de Referência tendo em conta as áreas geográficas, podendo ser criadas áreas de referência, mais abrangentes que os Centros de Referência que são contemplados no Plano Nacional.

Questão 8: *Qual a distribuição a nível nacional dos recursos sociais existentes para as pessoas com DR? Existe algum diretório oficial dos recursos sociais existentes especificamente para pessoas com DR?*

Os tópicos debatidos e sugestões relativas a esta questão são sobreponíveis ao debatido na questão 3 do primeiro subtema, pelo que não se repetem aqui.

Questão 9: *Que tipo de serviços existe a nível nacional para promover o acesso de pessoas com DR e suas famílias a: Serviços de Respiro com Cuidadores; Programas de Lazer Terapêuticos; Habitação Adaptada; Centros de Apoio*

Debate:

Não foram identificados apoios deste tipo.

Os participantes destacaram o facto de edifícios públicos, como escolas, hospitais ou centros de saúde não terem ainda muitas vezes condições de acessibilidade adaptadas às necessidades dos doentes.

Os participantes que trabalham na área dos apoios sociais e terapêuticos, assim como doentes e seus familiares, enfatizaram a ausência de centros de cuidados continuados ao longo da vida. Evidenciou-se que este é um problema particularmente grave quando os pais de um doente ficam idosos.

Foi ainda evidenciada a demora no acesso a produtos de apoio básico. Por exemplo há doentes que esperam 1 ano por uma cadeira de rodas.

Propostas:

- Remoção de barreiras arquitetónicas em espaços públicos.
- Criação de centros de cuidados continuados.
- Responsabilização do Estado pelo acesso a serviços de apoio, quebrando a tendência que tem sido dominante de relegar responsabilidades unicamente na família ou canalizando-a para a esfera individual.

Questão 10: *Que nível e que fontes de informação têm as pessoas com DR sobre os apoios existentes?*

Os tópicos debatidos e sugestões relativas a esta questão são sobreponíveis ao debatido na questão 3 do primeiro subtema, pelo que não se repetem aqui.

6.3 Políticas de integração de pessoas com doença rara na vida do dia a dia

Questão 1: *Quais das seguintes medidas existem e quais a que precisam de ser fomentadas: apoio educativo para doentes, familiares e cuidadores; apoio individual nos diferentes níveis escolares, tanto para alunos com DR como para professores, incluindo as boas práticas específicas de cada doença; atividades promocionais que fomentem um nível mais alto de*

educação para as pessoas com DR; mecanismos de apoio para admissão e permanência escolar, assim como de participação na vida profissional para pessoas com deficiência.

Debate:

As recomendações do EUROPLAN não se encontram implementadas e deveriam sê-lo com celeridade.

Propostas:

- A implementação das recomendações do EUROPLAN deve ser acompanhada por reforço da formação de clínicos, cuidadores, educadores e professores, e reforço de recursos humanos em meio escolar de apoio ao Ensino Especial.
- Há que dar voz ao doente, também no aspeto da formação.

Questão 2: *Discutir as medidas centradas no doente, com base em planos de intervenção individual ou “Gestores de Casos Complicados”*

Debate:

Os participantes consideram muito importante a de criação de planos de intervenção individuais, atualmente inexistentes, e de lhes associar a figura do “gestor de casos complicados”.

O gestor de casos complicados poderá ser um órgão colegial, ao qual compita congregar diferentes especialidades e valências na área clínica, terapêutica, psicológica, social e familiar do doente.

Propostas:

- O gestor de casos complicados poderá emergir da criação de equipas multidisciplinares associadas à criação de Centros de Referência.

Questão 3: *“Gestores de Casos Complicados”, que no Plano Nacional Francês são definidos como o elemento que assegura uma melhor coordenação dos apoios às pessoas com DR, funcionando como elo de ligação entre as necessidades médicas e as necessidades sociais do doente. Qual o perfil/competências? Qual o enquadramento institucional?*

Os tópicos debatidos e sugestões relativas a esta questão são sobreponíveis ao debatido na questão 2 deste subtema, pelo que não se repetem aqui.

Questão 4: *Que esquemas existem a nível nacional com o objetivo de promover o apoio educativo para doentes, familiares e cuidadores?*

Debate:

Os participantes desconhecem a existência de esquemas a nível nacional destinados a promover o apoio educativo para doentes, familiares e cuidadores, pelo que se assume que são inexistentes.

Propostas:

- Criação de esquemas a nível nacional destinados a promover o apoio educativo para doentes, familiares e cuidadores.
- Criação da figura do assistente pessoal para retirar a carga física e psicológica do cuidador.

Questão 5: *Além do apoio escolar e profissional, que apoio é fornecido no sentido de melhorar o acesso, em particular a serviços públicos?*

Debate:

Os participantes referiram a escassez ou ausência de apoio escolar e profissional, referindo ainda a inexistência de outros apoios destinados a melhorar o acesso a serviços públicos.

Propostas:

- Criação de mecanismos de apoio escolar e profissional.
- Diligenciar apoios destinados a melhorar o acesso a serviços públicos.

6.4 Dimensão internacional – supranacional

Questão 1: *Que orientações de cariz social podem ser partilhadas com base na experiência de alguns países europeus?*

Esta questão não foi debatida, em parte devido ao desconhecimento da experiência dos outros países.

Questão 2: *Como é que os meios existentes podem ser mais bem difundidos e validados?*

Os tópicos debatidos e sugestões relativas a esta questão são sobreponíveis ao debatido na questão 3 do primeiro subtema, pelo que não se repetem aqui.

Questão 3: *Como sensibilizar sobre a existência de tais meios?*

Debate:

Os participantes consideraram que atualmente só há acesso a apoios sociais (ou informações

sobre os mesmos) quando o doente é institucionalizado.

Os clínicos, os assistentes sociais, os professores e as escolas, assim como as Associações de Doentes, podem desempenhar um papel fundamental na sensibilização para a existência de tais meios. Mas os mecanismos sociais de apoio são praticamente inexistentes. A solução passaria pela criação de referências biomédicas e também reunir informação e disponibilizá-la, assim como uniformizar, atualizar e centralizar essa informação.

As associações só se podem candidatar a projetos se forem Instituições Particulares de Segurança Social (IPSS). A constituição de uma associação como IPSS é procedimento muito exigente em termos burocráticos e incompatível com a estrutura frágil da maioria das Associações de Doentes.

Propostas:

- Reforçar a formação dos clínicos, não só na vertente biomédica mas também na vertente social.
- A Aliança de associações pode servir para fomentar a partilha de informações e experiências das Associações de Doentes.

Transversal ao tema

Na análise e avaliação dos serviços sociais e DR salientou-se o seguinte:

Debate:

Inexistência de recursos específicos nesse campo: Os mecanismos sociais de apoio a pessoas com DR são praticamente inexistentes.

Dificuldades no acesso a informação: A invisibilidade das DR faz com que haja lacunas profundas em termos de referências biomédicas, e que o acesso à informação seja difícil. A informação existente está dispersa e a sua disseminação é mais difícil em regiões do país mais distantes dos grandes centros urbanos.

Persistência de desigualdades sociais: A responsabilidade de prestação de cuidados e acompanhamento da pessoa portadora de DR recai quase exclusivamente na família.

Ainda no plano das desigualdades, constata-se a preocupante situação de retração de recursos e de apoios sociais em contexto escolar, nomeadamente na área do Ensino Especial. Os participantes deram conta de experiências de crianças e jovens com necessidades educativas especiais que estão diagnosticados mas não têm apoio (é-lhes negado), ou, simplesmente, não vão à escola. Muitos apenas estão aparentemente integrados, já que não têm professor ou técnico de apoio de Ensino Especial. Com a crise económica diminuíram os direitos de crianças e jovens em idade escolar portadores de DR, apesar de se divulgar, em termos oficiais, a ideia

de uma Escola Inclusiva.

Propostas:

- A solução em termos gerais passa por criar figuras coletivas especializadas que possam interceder junto de órgãos decisores, no sentido de serem legislados e implementados apoios sociais específicos para DR.
- O Estado deverá reunir informação específica sobre apoios sociais a portadores de DR, e uniformizar, atualizar e centralizar essa informação.
- O Estado deverá assumir as suas responsabilidades sociais no que respeita ao bem-estar dos doentes e famílias com DR.
- A prestação de apoios sociais a estes doentes e famílias deverá ser assumida como uma missão pública, em prol da equidade.

Additional Workshops

Não foram realizados workshops adicionais.

Relatório da Sessão de Fecho - Conclusões

A sessão de fecho foi moderada por Glória Isidro, do INSA.

Os moderadores/relatores de cada tema reportaram as principais conclusões e propostas práticas, sendo as seguintes as mais relevantes de cada tema:

Tema 1:

- É necessário que exista uma comissão escolhida de uma forma transparente, incluindo todos os interessados, nomeadamente médicos, cuidadores, doentes e associações.
- Deve ser feito um levantamento das necessidades dos doentes. As Associações podem fazer tal levantamento coadjuvadas por bolsas de investigação e por pessoas que venham do meio académico de modo a serem orientadas de uma forma válida.
- É essencial a divulgação de informação sobre DR particularmente junto dos profissionais de saúde (principalmente de medicina geral e familiar).
- Há que garantir alteração curricular nos diversos graus escolares sobre saúde, incluindo neles informação sobre doenças genéticas e raras. Fazer ações de formação junto das escolas superiores de saúde e das escolas secundárias, nomeadamente dos alunos que vão seguir cursos de saúde é também importante.
- Implementar consultas multidisciplinares, definindo quem é o médico gestor de cada doente; fazer levantamento nacional do que existe neste campo; assegurar a transição entre as consultas pediátricas e as da idade adulta; organizar todas as DR em rede, de modo a que as consultas multidisciplinares (vários médicos e outros profissionais de saúde) no mesmo CR ou outra instituição sejam possíveis sem ser necessário várias deslocações dos doentes.

- Preparar informação escrita para dar aos doentes, nomeadamente um roteiro no início do processo.
- Fazer o levantamento dos doentes existentes – quantos são e onde estão? O cartão de doente raro pode ser uma opção, mas é preciso desenvolver uma proposta concreta.
- Fazer levantamento das epidemiologias. Há projetos como o EPIRARE, cuja finalidade é a constituição de registos, nos quais tal levantamento pode ser integrado.
- Criar um Programa Nacional de DR real (e não virtual), que facilitará o desempenho de todas as ações.

Tema 2:

- Denota-se uma tendência em Portugal para a centralização de responsabilidades na área das DR, o que poderá ser útil num país pequeno como o nosso, mas corre-se o risco de tirar democracia ao processo e erradicar o papel participativo de todos os parceiros interessados.
- A existência de duas estruturas agregadoras de Associações de Doentes em Portugal em nada ajuda os doentes com DR a terem maior visibilidade e poder de *lobby*.
- Há uma clara falta de ação conjunta dos vários atores, que deveriam ter uma plataforma de encontro, acordo e coordenação, que poderia ser a organização agregadora de Associações de Doentes.
- Ainda há uma falta de informação eficaz quanto à informação geral e às oportunidades europeias em DR, e fragmentação da informação a nível nacional. Seria de propor à DGS ter no seu website um sector com informação específica desta área, tanto de informação nacional como internacional.

Tema 3:

- A nível europeu, contactar os portugueses da CE, nomeadamente o Comissário para a Ciência, que é português, no sentido de saber quais as metodologias para melhor nos candidarmos aos fundos existentes para este efeito.
- A nível nacional, criar um observatório nacional para as DR, eventualmente no INFARMED, com um comité científico e um comité de Associações de Doentes. Este observatório deverá ser uma estrutura pequena e forte que, entre outros, identifique as oportunidades de investigação.

Tema 4:

- A criação de uma rede nacional de CR em articulação com as europeias, nas suas vertentes assistenciais, de formação e investigação segundo os critérios do Grupo de Peritos em Doenças Raras da Comissão Europeia permitirá, em coordenação com os apoios educativos e sociais, um efetivo apoio aos doentes com DR.
- O observatório nacional para as DR pode constituir uma ferramenta integradora de todos estes apoios, desde que composta por gente competente, uma parte da qual a tempo inteiro, a funcionar com regras/objetivos bem definidos, com financiamento adequado, seja transparente, desburocratizada e proactiva, com representação clara

de todos os interlocutores na área das DR e dos MO.

Tema 5:

- O ponto mais fulcral deste *workshop* era a questão da equidade. Face à situação nacional de disparidades sociais e de disparidade nos orçamentos dos hospitais, há que centralizar um fundo dedicado às DR que contemple todos os doentes de forma equitativa, independentemente da sua área geográfica de residência.
- É necessário algum enquadramento estruturante de apoio, para obter informação e garantir acesso aos programas europeus, sempre que tal seja possível, por exemplo no que respeite aos fundos europeus (Horizonte 2020).
- A informação do Infarmed deve ser mais amigável para algumas áreas. É também relevante haver uma maior quantidade e qualidade na informação prestada pelos organismos, nomeadamente o Infarmed e as Associações de Doentes, de modo a habilitar os profissionais de saúde e todos os doentes de uma informação criteriosa, gerindo a qualidade científica e as expetativas que possam existir.
- Por outro lado, há interesse em conhecer as expetativas da implementação das medidas evocadas pelo grupo MoCA.
- É essencial o timing de implementação destes procedimentos.

Tema 6:

- No debate e medidas em relação a DR existe uma orientação predominante para a vertente clínica (tratamento incluído). É necessário que se inclua também a orientação para a vertente educativa e dos apoios sociais.
- Através da associação de doentes, haveria que fazer um levantamento das necessidades não satisfeitas dos doentes com DR e assegurar cuidados continuados, ao longo de toda a vida.
- É essencial a articulação entre o Ministério da Saúde, Ministério da Educação e Ciência e Ministério da Solidariedade, Emprego e Segurança Social.
- Há necessidade de consolidar a formação dos médicos de família na área das DR e dos riscos genéticos. Por exemplo, estabelecer formação contínua com cursos especializados para os médicos de medicina geral e familiar.
- Ter um Centro de Referência nacional e depois centros regionais com consultas de referência ajudaria na perspetiva dos serviços sociais.
- É muito importante cruzar a investigação clínica com investigação nas ciências sociais, incluindo a psicologia (para avaliar e compreender como vivem os doentes/familiares em sociedade, e ainda o papel social das Associações de Doentes).

As principais conclusões transversais aos 6 temas que resultam dos dois dias de debate e participação dos vários *stakeholders* são:

- Os doentes têm que ser ouvidos, devendo obrigatoriamente estar representados em todas as situações que lhes digam respeito, como comissões, grupos de trabalho ou

outros relacionados com as DR.

- É essencial a criação de centros de referência específicos para as doenças raras, tanto para melhorar o diagnóstico dos doentes como para permitir o seu acompanhamento, investigação em doenças raras e inclusão de Portugal na rede Europeia
- A atribuição de fundos para a implementação de um plano/estratégia para as doenças raras é essencial para que este possa funcionar.

III. ANEXOS

ANEXO 1: PROGRAMA

Dia 27 de Fevereiro, sexta-feira

11h00

Receção e boas vindas

11h30 - 13h00

Primeira Sessão Plenária

Moderador: **Constantino Sakellarides** | Embaixador Científico da Aliança para o Dia das Doenças Raras

Situação Nacional: **João Lavinha** | INSA

Situação Europeia: **Lene Jensen** | Presidente da Aliança de Doenças Raras da Dinamarca e representante da EURORDIS

13h00 - 14h00

Almoço

14h00 - 14h30

Sessão Oficial de Abertura

Com a presença de:

Maria Antónia Almeida Santos | Presidente da Comissão de Saúde

Francisco George | Diretor-Geral da Saúde (a confirmar)

Jorge Sequeiros | Orphanet Portugal

Marta Jacinto | Aliança Portuguesa de Associações das Doenças Raras

Constantino Sakellarides | Embaixador Científico da Aliança para o Dia das Doenças Raras

Ana Bacalhau | Embaixadora da Aliança

14h45 - 16h45

Workshop tema 3: Investigação em Doenças Raras

Moderadora: **Patrícia Maciel** | Universidade do Minho

Relatora: **Isabel Marques Carreira** | Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra

Workshop tema 6: Serviços Sociais para Doenças Raras

Moderadora: **Paula Silva** | Faculdade de Medicina da Universidade do Porto e IPATIMUP

Relatora: **Helena Machado** | Universidade de Coimbra

16h45 - 17h15

Coffee Break

17h15 - 19h15

Workshop tema 2: Definição, Codificação e Inventariação de Doenças Raras (inclui informação e formação)

Moderadora: **Margarida Reis Lima** | Hospital Lusiadas, Porto

Relatora: **Lina Ramos** | Hospital Pediátrico de Coimbra

Workshop tema 4: Centros de Referência (CR) / Rede Europeia de Referência / Cuidados de Saúde Transfronteiriços

Moderador: **Eduardo Silva** | FMUC e CHLN

Relatora: **Luísa Diogo** | Presidente da Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas

Dia 28 de Fevereiro, sábado

9h00 - 11h00

Workshop tema 5: Medicamentos Órfãos e Tratamentos para Doenças Raras

Moderadora: **Fátima Vaz** | IPO Lisboa

Relator: **Carolino Monteiro** | Faculdade de Farmácia da Universidade de Lisboa

Workshop tema 1: Metodologia, Governança e Monitorização do Plano Nacional

Moderador: **Rui Gonçalves** | Hospital D. Estefânia

Relatora: **Teresa Coelho** | Clínica de Paramiloidose do Centro Hospitalar do Porto

11h00 - 11h30

Coffee Break

11h30

Sessão Plenária de Fecho

Moderadora: **Glória Isidro** | INSA

ANEXO 2: LISTA DE PARTICIPANTES

Grupo a que o participante pertence:

- Academic/Researcher – Academia/Investigador
- Clinician/GP - clínico
- Healthcare Professional (other than clinician or GP) – Profissional de saúde (não medico)
- Industry - Indústria
- Insurer - Seguradora
- Medical/Learned society – Sociedade Médica
- Patient representative – Representante dos doentes
- Politician - Político
- Public administration (local, regional or national) – Administração pública (local, regional ou nacional)
- Social worker – Assistente social
- *Media*
- Other

Papel na conferência:

C: Chair

F: Animador

KS: Orador principal

M: Moderador

P: Participante

R: Relator

S: Orador

V: Local da conferência/Agência de comunicação

Name	Surname	Stakeholder group	C	R	KS	S	M	P	F	V
Alice	Margaça	Patient representative						x		
Ana	Afonso	Industry						x		
Ana	Bacalhau	Other				x				
Ana	Branquinho	Other								x
Ana	Correia	Academic/Researcher						x		
Ana	Gonçalves	Patient representative						x		
Ana	Martins	Academic/Researcher						x		
Ana	Romão	Academic/Researcher						x		
Ana	Santos	Academic/Researcher						x		
Ana	Tavares	Healthcare Professional (other than clinician or GP)						x		
André	Santos	Clinician/GP						x		

Name	Surname	Stakeholder group	C	R	KS	S	M	P	F	V
António	Silva	Patient representative						x		
António	Veiga	Healthcare Professional (other than clinician or GP)						x		
Baldomero	Teixeira	Patient representative						x		
Bárbara	Marques	Healthcare Professional (other than clinician or GP)						x	x	
Bruno	Colaço	<i>Media</i>								
Carina	Brandão	Other						x		
Carlos	Matos	Academic/Researcher						x		
Carolino	Monteiro	Academic/Researcher		x				x		
Catarina	Carvalho	Industry						x		
Catarina	Marcelino	Industry						x		
Catarina	Pyrrait	Patient representative						x		
Cláudio	da Cruz	Patient representative						x		
Clévio	Nóbrega	Academic/Researcher						x	x	
Conceição	Queiós	<i>Media</i>								
Constantino	Sakellarides	Other	x			x				
Corália	Loureiro	Other						x		
Cristina	Bastos	Patient representative						x		
Cristina	Dias	Patient representative						x		
Cristina	Serra	<i>Media</i>								
David	Silva	Patient representative						x		
Diogo	Lopes	Patient representative						x		
Diogo	Martins	Patient representative						x		
Eduardo	Silva	Clinician/GP					x	x		
Elisa	Leão Teles	Clinician/GP						x	x	
Elsa	Mateus	Patient representative						x		
Elvira	Dias	Patient representative						x	x	
Emerência	Teixeira	Clinician/GP						x	x	
Fátima	Godinho	Patient representative						x		
Fátima	Vaz	Clinician/GP					x	x		
Fernando	Bastos	Patient representative						x		
Fernando	Canhão	Healthcare Professional (other than clinician or GP)						x		
Filomena	Lobo	Public administration (local, regional or national)						x		
Francisco	Nunes	Industry						x		
Glória	Isidro	Healthcare Professional (other than clinician or GP)	x					x	x	
Gonçalo	Rijo	Patient representative						x		
Helena	Machado	Social worker		x				x		
Helena	Rodrigues	Other								x
Heloísa	Santos	Clinician/GP						x		
Hugo	Canhão	Industry						x		
Inês	de Faria	Patient representative	x					x	x	
Isabel	Carreira	Healthcare Professional (other than clinician or GP)		x				x		

Name	Surname	Stakeholder group	C	R	KS	S	M	P	F	V
Isabel	Martins	Patient representative						x		
Jesuino	Jacinto	Patient representative						x		
Joana	de Melo	Healthcare Professional (other than clinician or GP)						x	x	
Joana	Martins	Healthcare Professional (other than clinician or GP)						x		
Joana	Santos	Patient representative						x		
João	Cabrita	Healthcare Professional (other than clinician or GP)						x		
João	Fonseca	Industry						x		
João	Gabriel	<i>Media</i>								
João	Lavinha	Academic/Researcher			x			x		
João	Silva	Clinician/GP						x	x	
Joaquim	Brites	Patient representative						x		
Jorge	Marques	Clinician/GP						x		
Jorge	Saraiva	Clinician/GP						x	x	
Jorge	Sequeiros	Academic/Researcher	x			x		x	x	
José	Bento	Patient representative						x		
José	Robalo	Public administration (local, regional or national)						x		
Jytte	Puls	Other								
Lene	Jensen	Patient representative			x			x		
Leonor	Guedes	Clinician/GP						x		
Lina	Ramos	Clinician/GP		x				x		
Luís	Brito Avô	Medical /Learned society	x					x	x	
Luísa	Diogo	Clinician/GP		x				x		
M ^a de Belém	Roseira	Politician	x			x		x		
Manuela	Azoia	Other								x
Marco	Padrão	Patient representative						x		
Margarida	Reis Lima	Clinician/GP					x	x		
Maria	Barreiros	Patient representative						x		
Maria	Bento	Patient representative						x		
Maria	Brandao	Patient representative						x		
Maria	de Abreu	Industry						x		
Maria	Ferreira	Patient representative						x		
Maria	Gomes	Other								x
Maria	Marques	Academic/Researcher						x		
Maria	Namora	Social worker						x		
Maria	Pereira	Patient representative						x		
Maria	Rodrigues	Patient representative						x		
Maria	Saraiva	Patient representative						x		
Marina	Magalhães	Clinician/GP						x	x	
Marta	Beirão	Patient representative						x	x	
Marta	Jacinto	Patient representative	x			x		x	x	
Michelly	Abreu	Patient representative						x		
Miguel	Leão	Clinician/GP						x	x	

Name	Surname	Stakeholder group	C	R	KS	S	M	P	F	V
Milena	Paneque	Academic/Researcher						x		
Miriam	Silva	Academic/Researcher						x	x	
Nuno	Lages	Industry						x		
Nuno	Machado	Healthcare Professional (other than clinician or GP)						x		
Patrícia	Arinto	Academic/Researcher						x		
Patrícia	Maciel	Academic/Researcher					x	x		
Patrícia	Rama	Academic/Researcher						x		
Paula	Finuras	Patient representative						x		
Paula	Marques	Healthcare Professional (other than clinician or GP)						x		
Paula	Pinto	Academic/Researcher						x	x	
Paula	Silva	Social worker					x	x		
Paulo	Bacalhau	Patient representative						x		
Paulo	da Cruz	Patient representative						x		
Paulo	Sá Santos	Patient representative						x		
Raquel	Palha	Industry						x		
Rita	Vassal	<i>Media</i>								
Rogério	Lima	Social worker						x	x	
Rui	Bernardino	Patient representative						x		
Rui	Gonçalves	Clinician/GP					x	x		
Rute	Verdade	Academic/Researcher						x	x	
Sandra	de Jesus	Patient representative						x		
Sandra	Fernandes	Healthcare Professional (other than clinician or GP)						x		
Sandra	Santos	Industry						x		
Sílvia	Silva	Patient representative						x		
Sofia	Dias Gaspar	Patient representative						x		
Sofia	Loução	Social worker						x		
Sofia	Machaqueiro	Other								x
Sónia	Albuquerque	Industry						x		
Sónia	da Costa	Patient representative						x		
Susana	Moura	Patient representative						x		
Teresa	Caeiro	Politician						x		
Teresa	Carvalho	Academic/Researcher						x		
Teresa	Coelho	Clinician/GP		x				x		
Teresa	Montalvão	Other								x
Teresa	O'Neill	Industry						x		
Tiago	Barros	Industry	x					x	x	
Verónica	Gómez	Academic/Researcher						x		
Victoria	Hedley	Other						x		