

TEMA 6: SERVIÇOS SOCIAIS PARA DOENÇAS RARAS

- 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, 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).

RELATÓRIO COMPLETO DISPONÍVEL EM WWW.ALIANCADOENCASRARAS.ORG.

SE DESEJAR RECEBER A BROCHURA EM PAPEL CONTACTE POR E-MAIL: ALIANCADOENCASRARAS@GMAIL.COM

COMO AJUDAR A ALIANÇA

Seja embaixador da causa das doenças raras

Faça o seu donativo para o NIB: 0035 0251 0000 4536 33060

Ofereça-se como voluntário

Apoios



CONFERÊNCIA NACIONAL EUROPLAN APRESENTAÇÃO DAS CONCLUSÕES

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.



TEMA 1: METODOLOGIA, GOVERNANÇA E MONITORIZAÇÃO DO PLANO NACIONAL

- É necessária uma comissão escolhida de forma transparente, incluindo todos os interessados, nomeadamente médicos, cuidadores, doentes e associações
- Deve ser feito um levantamento nacional do que existe neste campo, dos doentes existentes¹ – quantos são e onde estão –, das epidemiologias² e das necessidades dos doentes³,
- É essencial a divulgação de informação sobre DR junto dos profissionais de saúde de medicina geral e familiar
- Há que garantir incluir nos currículos dos diversos graus escolares sobre saúde informação sobre doenças genéticas e raras e fazer ações de formação junto das escolas superiores de saúde e das escolas secundárias, nomeadamente dos alunos que vão seguir cursos de saúde
- Implementar consultas multidisciplinares⁴, definindo médico gestor de cada doente e de modo a que as consultas no mesmo CR ou outra instituição sejam possíveis sem ser necessário várias deslocações dos doentes
- Assegurar a transição entre as consultas pediátricas e as da idade adulta
- Preparar informação escrita para dar aos doentes, nomeadamente um roteiro no início do processo

TEMA 2: DEFINIÇÃO, CODIFICAÇÃO E INVENTARIAÇÃO DE DOENÇAS RARAS (INCLUI INFORMAÇÃO E FORMAÇÃO)

- Há que ter algum cuidado com a centralização de responsabilidades na área das DR de forma a não tirar democracia ao processo nem erradicar o papel participativo de todos os parceiros interessados
- Não devia existir duas estruturas agregadoras de Associações de Doentes em Portugal, por reduzir a visibilidade e o poder de lobby
- Os vários atores devem ter uma plataforma de encontro, acordo e coordenação⁵
- 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

1. O cartão de doente raro pode ser uma opção, mas é preciso desenvolver uma proposta concreta

2. Há projetos como o EPIRARE, cuja finalidade é a constituição de registos, nos quais tal levantamento pode ser integrado

3. As Associações podem fazer este último, coadjuvadas por bolsas de investigação e do meio académico para orientadas de uma forma válida

4. Vários médicos e outros profissionais de saúde

5. Poderia ser a organização agregadora de Associações de Doentes

TEMA 3: INVESTIGAÇÃO EM DOENÇAS RARAS

- Há que perceber quais as metodologias para melhor nos candidatarmos 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: CENTROS DE REFERÊNCIA (CR) REDE EUROPEIA DE REFERENCIAÇÃO / CUIDADOS DE SAÚDE TRANSFRONTEIRIÇOS

- É necessária 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, que permitirá, em coordenação com os apoios educativos e sociais, um efetivo apoio aos doentes com DR.
- Um observatório nacional para as DR pode constituir uma ferramenta integradora de todos estes apoios, desde que composta por pessoas competentes, uma parte da qual a tempo inteiro, a funcionar com regras/objetivos bem definidos, com financiamento adequado, de forma transparente, desburocratizada e proactiva, com representação clara de todos os interlocutores na área das DR e dos MO

TEMA 5: MEDICAMENTOS ÓRFÃOS E TRATAMENTOS PARA DOENÇAS RARAS

- 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).
- É necessário haver 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 expectativas que possam existir
- Há interesse em conhecer as expectativas da implementação das medidas evocadas pelo grupo MoCA (Mecanismo de Acesso Coordenado a Medicamentos Orfãos).