

Audiência
na Comissão Parlamentar de Saúde
a 14 de março de 2018

Respostas da Aliança

Data do documento: 27/03/2018

Versão do documento: 1.0

Autoria: Aliança Portuguesa de Associações das Doenças Raras

Índice

1. Introdução	3
2. Medicamentos órfãos - Como é o acesso ao tratamento e à medicação e quais as dificuldades no acesso aos medicamentos órfãos?	4
3. Consultas, terapias e exames	4
3.1. Quotas para consultas/tratamentos/exames – como funcionam, quais são e onde são aplicadas/foram verificadas?	4
3.1.1. Consultas	5
3.1.2. Tratamentos / exames	5
3.2. Medicina física e reabilitação deve estar integrada nos hospitais que acompanham os doentes e não nos convencionados porquê? Quais as vantagens disso?.....	6
4. Consultas de genética / aconselhamento genético	7
4.1. Modelo de referenciação para genética médica – o quê é, como deve ser feito e qual a vantagem?	7
4.2. Reconhecimento da profissão de aconselhamento genético - qual o conteúdo funcional? Existe em todos os países? Como pode ajudar no acesso aos cuidados de saúde?8	
4.3. Esperas para consultas de genética - quanto tempo de espera?	9
4.4. Quais os hospitais que fazem/não fazem referenciação?	10
5. Registo de Doentes Raros / Cartão de doente raro	11
5.1. Quais os problemas no acesso ao cartão de DR? O que atrasa a emissão e quais as justificações?	11
5.2. Como garantir a proteção da confidencialidade e evitar a segregação?.....	11
6. Constrangimentos e barreiras.....	12
6.1. Quais são em termos médicos e sociais os grandes constrangimentos dos doentes raros e o que os deputados podem fazer para que sejam ultrapassados?	12
6.1.1. Em termos médicos.....	12
6.1.2. Em termos sociais.....	12
6.2. Quais as barreiras com que os DR se debatem no dia a dia?	13
6.3. Que respostas são dadas para justificar tempos de espera no acesso aos cuidados de saúde? 13	
7. Apoios e subsídios	14
7.1. Os apoios públicos às pessoas e cuidadores (pagamento de subsídios e prestação) estão a ser pagos atempadamente?	14
7.2. Acesso a produtos de apoio (ajudas técnicas)	14

7.3.	Comparticipações de medicamentos, suplementos alimentares, taxas moderadoras	14
8.	Conhecimento dos profissionais de saúde sobre DR	15
9.	A Aliança e as entidades públicas.....	15
10.	Estratégia Integrada para as Doenças Raras – o que foi feito a nível de implementação?	16
11.	Contribuição da AR / deputados	17
11.1.	Contribuição dos deputados para maior sensibilização.....	17
11.2.	Intervenção dos deputados.....	17
12.	Medidas.....	18
12.1.	Para fomentar a Investigação em DR.....	18
12.2.	Para melhorar os cuidados de saúde em DR.....	18
12.3.	Para melhorar o diálogo e a capacitação de doentes e associações	19
12.4.	Para proteger e empoderar os doentes e famílias.....	19

1. Introdução

Antes de mais, a Aliança reitera o agradecimento que expressou no dia 14 de março pela disponibilidade da Comissão de Saúde em ouvir o testemunho e propostas concretas de medidas que apresentou. Registámos também com muito agrado o interesse demonstrado pelos representantes das cinco bancadas parlamentares presentes, bem como terem sido colocadas diversas questões e feitos considerandos que, ao demonstrar conhecimento sobre as doenças raras, só nos podem trazer esperança num futuro mais risonho para estes doentes.

Este documento pretende responder, por escrito, às diversas questões colocadas pelos Srs. deputados por ocasião da audiência, em particular dar dados concretos que foram solicitados.

Se for considerado útil, podemos diligenciar no sentido de pedir autorização a quem denuncia os problemas em concreto, para apresentar exemplos específicos e nominais.

Estamos ao dispor para o esclarecimento de qualquer questão adicional através de email (aliancadoencasraras@gmail.com ou presidente.aliancadoencasraras@gmail.com) ou telefone (910494191 ou 966399312).

Encontra mais informação sobre a Aliança no site aliancadoencasraras.org.

2. Medicamentos órfãos - Como é o acesso ao tratamento e à medicação e quais as dificuldades no acesso aos medicamentos órfãos?

Do que nos é relatado, no caso dos medicamentos já aprovados para doentes portugueses, normalmente este processo corre relativamente bem. São por vezes relatadas situações de rotura temporária de fornecimento em alguns hospitais, justificadas com “estrangulamento financeiro”, ou a dificuldade associada à distância para a toma da medicação.

No caso de novas medicações já costuma demorar mais, devido aos prazos de aprovação e compra por parte dos hospitais. O acesso a medicamentos órfãos em fase de aprovação, as autorizações para as AUE (Autorização de Utilização Excecional) são muitíssimo demoradas. Com esta demora, aumenta significativamente a angústia dos doentes e das famílias que, admitindo que possam melhorar, ainda que ligeiramente, insistem com as associações para que intercedam junto do Ministério da Saúde ou do INFARMED.

No caso dos doentes estrangeiros acresce o tempo devido a toda a burocracia envolvida (inscrição na SS, no Centro de Saúde, referência para hospital, etc.).

3. Consultas, terapias e exames

3.1. Quotas para consultas/tratamentos/exames – como funcionam, quais são e onde são aplicadas/foram verificadas?

As doenças raras necessitam usualmente de consultas de especialidade diversas que abrangem os sistemas envolvidos na doença, podem necessitar de apoios (como acontece com doenças mais comuns como por exemplo a diabetes) e necessitam de uma avaliação e porventura seguimento a nível genético e psicossocial, dada a sua componente hereditária e incapacitante. Até que ponto se pode considerar o sistema atual equitativo, quando há doentes que não veem as suas necessidades satisfeitas no SNS e têm que suportar muitos dos custos associados às suas doenças?

Quaisquer consultas e terapias, se integradas em equipa que converse entre si (pode até estar em diversos locais, mas deve fazer seguimento concertado do doente), trazem um benefício ainda maior ao doente e familiares: não tem que explicar toda a sua situação vezes sem conta, tem um atendimento adequado e quando é necessário.

O problema que os doentes (ou os pais) sentem há pelo menos 10 anos persiste. “É-lhes prescrito tratamento, que podem fazer durante algum tempo, por exemplo 6 meses. Depois tem que ser feito um intervalo e só 3 meses depois podem recomeçar, para dar a vez a outros.” Segundo a mãe de uma doente com uma Ataxia sobre terapia da fala e fisioterapia. Há 10 anos que desistiu do SNS para estes tratamentos.

É-nos dito que há um número limitado de “p1” que os médicos de família podem passar e não permite a prescrição de tratamentos continuados aos doentes.

Por estes motivos, os doentes e cuidadores têm de recorrer a serviços privados, muitas vezes com parca capacidade financeira. Algumas associações de doentes acabam por diligenciar no sentido de disponibilizar estes serviços aos seus associados.

3.1.1. Consultas

Em várias doenças, o acompanhamento psicológico quer para doentes, quer para cuidadores é essencial e uma necessidade recorrente. As consultas de psicologia no SNS em geral são muito insuficientes. Os psicólogos nos Centros de Saúde e hospitais, quando existem, são poucos e o tempo de espera incomportáveis.

No que respeita às consultas de genética, a necessidade de aconselhamento genético dos doentes, dos casais e familiares em risco esta necessidade é ainda mais transversal. Os comentários encontram-se na secção 4. Consultas de genética / aconselhamento genético.

3.1.2. Tratamentos / exames

Há várias doenças raras que necessitam de consultas de terapia da fala, outras de fisioterapia. Os tratamentos são, nessas situações, a única forma de melhorar, não regredir, manter as capacidades o maior tempo possível ou, no limite, atrasar a degradação. Por outro lado, a necessidade é amiúde continuada e por um largo período de tempo, se não pela vida inteira.

“O Hospital de Santa Maria não disponibiliza tratamentos por falta de capacidade. Algumas famílias de doentes neuromusculares veem-se obrigadas a recorrer a centros privados que deslocam técnicos às escolas para as sessões necessárias de fisioterapia ou de terapia da fala durante o horário escolar.” Adicionalmente, a perceção que algumas famílias fazem chegar às associações é que os convencionados não têm capacidade de atendimento, nem oferecem qualidade nos tratamentos, já que os técnicos são forçados a uma “produção” de vários pacientes por hora.

“No Hospital de Santo André, em Leiria, a Direção do Serviço de Medicina Física e Reabilitação não considera os doentes neuromusculares muito prioritários. Porque considera os doentes internos mais prioritários, recomenda que seja o médico de família a emitir credenciais para os convencionados enquanto o doente está em lista de espera. Esta lista de espera chega a ser de 6 meses para voltar a ter direito a uma série de 15 tratamentos, após o que terá que voltar ao drama dos convencionados. Depois do último tratamento, a 9 de fevereiro, marcaram consulta de fisioterapia para 25 de junho (mais de 4 meses), sem a garantia de que os tratamentos comecem nessa altura. Os fisiatras sabem perfeitamente que estes doentes precisam de fisioterapia de uma forma contínua.”

Salienta-se que este *modus operandi*, para além das mudanças de técnicos, sempre inconvenientes nestes casos, obriga a períodos sem tratamentos, em que os doentes fazem retrocessos normalmente impossíveis de recuperar.

Para resolverem os diferendos entre o hospital e o médico de família, há situações em que as famílias têm que pagar tratamentos semanais, no privado.

Apesar de aqui estarem testemunhos de 2 hospitais, dos relatos atuais e passados conclui-se que a generalidade dos hospitais que seguem adultos têm doentes nas mesmas circunstâncias.

É também urgente avaliar as condições existentes e encontrar soluções que permitam que os doentes que estudam ou trabalham não sejam penalizados quando fazem os tratamentos, já que estes serviços fecham quase todos antes das 17h, quer públicos quer privados.

Por outro lado mesmo quando existem respostas, como é o caso da Clínica Fisiátrica Bracara Augusta para a Paramiloidose entre outras, é vulgar os doentes não poderem suportar os custos, agravado pelo número limitado de “p1” que os médicos de família podem passar. E mesmo com “p1” há doentes que referem sérias dificuldades de transportes e para os quais as respostas existentes, de Câmaras Municipais, Juntas de Freguesia ou mesmo Associações, são poucas.

É importante ainda referir a preocupação com os Centros de Medicina Física e de Reabilitação do Sul (CMRSul) e do Norte (CMRNorte), atualmente necessários para dar resposta a muitos doentes dessas localizações geográficas. O CMRSul esteve concessionado até Outubro de 2013, altura até à qual esteve a funcionar em pleno, sendo até considerado uma referência nacional. Depois disso, praticamente todo o bloco de internamento ficou inoperacional e, hoje noutra localização, mantém todos os problemas antigos e é incapaz de dar resposta adequada aos doentes, até pela sua localização pouco acessível a doentes de ambulatório. A preocupação dos doentes estende-se ao CMRNorte, uma vez que a concessão à Misericórdia do Porto atualmente em vigor se encontra a terminar e receiam que lhe venha a acontecer o mesmo que aconteceu ao do Sul.

Por fim, foram referidos casos de falta de capacidade de ressonância magnética, necessária para um bom acompanhamento da progressão de certas doenças, resultando em decisões tomadas pelos neurologistas sem recurso ao exame.

3.2. Medicina física e reabilitação deve estar integrada nos hospitais que acompanham os doentes e não nos convencionados porquê? Quais as vantagens disso?

Um atendimento multidisciplinar deve incluir não só as especialidades médicas, mas também as especialidades de reabilitação, de fisioterapia e de todas as que sejam necessárias. Um doente que é acompanhado ora aqui ora ali pode até estar a fazer tratamentos que não são os mais adequados porque aqueles profissionais não estão capacitados ou não são têm conhecimentos sobre aquela doença específica. E todos podem ser formados, sem dúvida, mas é possível que não haja interesse dos privados em promover formação específica para uma doença que afeta poucas pessoas, ou pode não fazer sentido essa formação para acompanhar um caso intermitentemente.

Portanto, faz todo o sentido que nos centros de referência, para além da investigação e da formação, os doentes possam aceder a todas as consultas e todos os tratamentos que necessitam.

Por outro lado, assumindo que os hospitais recebem uma verba por cada processo clínico, por parte do SNS, quando os Centros de Saúde ou as USF voltam a solicitar os MCDT, obrigando ao pagamento aos convenionados por parte das ARS, para além de contribuir para a degradação do estado destes doentes, está a haver duplicação de custos.

Enquanto o tempo de espera nos hospitais não permitir a reabilitação física continuada ao longo da vida e não sessões de algumas semanas com intervalos de meses, é importante que o utente possa fazer a sua reabilitação em centros convenionados. Em qualquer dos casos, os tratamentos prescritos não podem estar aquém das necessidades, como é relatado que acontece.

4. Consultas de genética / aconselhamento genético

4.1. Modelo de referenciação para genética médica – o quê é, como deve ser feito e qual a vantagem?

A chamada "Rede de Referenciação de Genética Médica" (GM) resultou de um grupo de trabalho (GT) na DGS que reuniu e trabalhou desde 2002, tendo como resultado um documento publicado em 2004. Foi então impressa uma pequena brochura (ver anexo I) em grande quantidade e iniciada a sua distribuição, mas foi pouco depois retirada. Na brochura, o texto introdutório preparado pelos peritos (pontos 1 a 7) manteve-se no essencial como escrito por eles, mas a estrutura da Rede proposta (ponto 8) foi completamente diferente e em grande parte até em oposição ao que fora discutido e consensualizado no GT. Em particular, a Rede descrita na brochura previa Serviços de GM hospitalares em número e locais que nada tinham a ver com as recomendações do GT. Face ao protesto dos peritos (geneticistas médicos e laboratoriais, conforme composição do GT elencado na contracapa da brochura), por não serem tidas em conta afinal o seu trabalho de vários anos e as recomendações do GT, o documento acabou por ser retirado. Nenhuma estrutura foi implementada, apesar de o Colégio de GM da Ordem dos Médicos ter elaborado ainda uma proposta de Rede alternativa.

Já na altura alguns defendiam que as "Redes de Referenciação Hospitalares" não deveriam ser exclusivamente "Hospitalares", e deveriam incluir uma articulação com os Centros de Saúde (CS), os médicos de família (MGF) e de saúde pública, mas também com os Centros de Investigação e Universidades (onde se faz a maior parte da investigação e se prestam alguns serviços para doenças raras). Tal continua a não acontecer.

A GM seria mais tarde integrada na Rede de Referenciação Materno-Infantil, na sua atualização de 2014 (GT coordenado por Jorge Saraiva, pediatra e geneticista), mas onde acabou por ficar com pouco relevo e diluída na Saúde Materno-Infantil que é necessariamente apenas uma pequena parte da atividade da GM. Adicionalmente, uma vez mais, apenas os serviços hospitalares são incluídos na referenciação em rede.

Seria pois de voltar ao modelo de uma Rede de Referenciação específica para a GM, mas que não seja exclusivamente hospitalar. É importante que inclua os CS e a MGF (a articulação entre a Genética e a MGF que as associações identificam fazer falta), a Saúde Pública e os Centros de Investigação/Universidades. Desta forma, garantir-se-á que a investigação e todos os serviços

(clínicos e laboratoriais) oferecidos pelos Centros e Universidades para doenças raras, como o CGPP (Centro de Genética Preditiva e Preventiva) e outros, se encontrarão incluídos ou articulados com o SNS. Estes serviços, em alguns casos, são muito significativos e suplementares ao SNS, em áreas em que este não tem capacidade de resposta, como é o caso de consultas de GM (com as listas de espera) e de testes genéticos não oferecidos no SNS.

4.2. Reconhecimento da profissão de aconselhamento genético - qual o conteúdo funcional? Existe em todos os países? Como pode ajudar no acesso aos cuidados de saúde?

A primeira formação em aconselhamento genético para profissionais de saúde não médicos foi nos EUA, em 1969 (Sarah Lawrence College), a que se seguiram diversos outros países. Na Europa, iniciou-se no Reino Unido em Manchester (1992) e em Cardiff (2000). Seguiram-se cursos profissionalizantes noutros países europeus, como Noruega (Bergen, 2001), França (Marselha, 2004), Barcelona (2008), Portugal (Porto, 2009) e Roménia (2012). Cada vez mais países aceitam a necessidade desta profissão. Na Europa, o acesso à profissão requer o nível de mestrado específico no aconselhamento genético, atualmente certificado pelo European Board of Medical Genetics.

Em Portugal, apesar de criado o acesso à profissão, através do Mestrado profissionalizante do Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS) da Universidade do Porto, acreditado pela Agência de Avaliação e Acreditação do Ensino Superior (A3ES) e pelo European Board of Medical Genetics, prevalece por atualizar o Despacho nº 5411/97 do Ministério da Saúde (que ainda refere que “4.7 – As consultas de aconselhamento genético devem ser sempre realizadas por um médico, geneticista ou não, de acordo com a natureza da situação”). A Associação dos Profissionais de Aconselhamento Genético (APAcGen) já tem efetuando diligências junto da AR, da DGS e da ACSS no sentido do reconhecimento da profissão.

O aconselhamento genético é um processo de comunicação que se segue necessariamente ao diagnóstico médico (clínico e laboratorial) de uma doença hereditária (conforme a Lei 12/2005 e o Decreto-Lei 131/2014). Os profissionais (aconselhadores genéticos) devidamente treinados adquirem conhecimentos e competências de comunicação no contexto de doenças genéticas ou possivelmente genéticas, e são necessariamente integrados em equipas multidisciplinares de serviços ou consultas de genética médica.

O aconselhamento genético é um processo de comunicação que aborda a ocorrência ou o risco de recorrência de uma (possível) doença genética na família. O processo envolve a atenção de um profissional devidamente treinado para ajudar o indivíduo e a sua família a:

- compreender as características clínicas da doença;
- estimar quanto a hereditariedade contribui na sua transmissão e o risco de recorrência nos seus familiares;
- avaliar as suas opções face ao seu risco de recorrência;
- utilizar a informação genética de forma pessoalmente significativa promovendo a sua saúde, minimizando o dano psicológico e potenciando o controlo pessoal;
- escolher o curso de ação adequado à sua perceção do risco e aos seus projetos familiares e atuar em acordo com tal decisão;

- ajustar-se adequadamente à presença da doença em familiares afetados e/ou ao risco de recorrência em outros familiares.

Apesar das necessidades cada vez maiores de aconselhamento genético (obrigatório por lei sempre que é diagnosticada uma doença hereditária ou são pedidos testes genéticos preditivos – Lei 12/2005), há uma enorme falta de médicos geneticistas. Só há 5 serviços nacionais (Braga, Coimbra, Lisboa, Porto e Vila Real) e os doentes chegam a esperar mais de 1 ano por uma consulta de Genética em alguns desses serviços – ver secção seguinte sobre tempos de espera.

Para ajudar a resolver esta questão, seria fundamental o aproveitamento da existência de profissionais especializados em aconselhamento genético, integrando as equipas clínicas multidisciplinares dos Serviços de Genética Médica hospitalares, uma vez que, com a formação especializada, podem proceder ao aconselhamento genético das situações mais frequentes, de modo independente e adequado às necessidades dos doentes e familiares em risco, de modo não diretivo, fornecendo-lhes a informação necessária para facilitar o seu processo de tomada de decisões e fazer livremente as suas próprias escolhas, bem como apoiá-los nas escolhas efetuadas.

O contributo dos profissionais não médicos, devidamente formados para a prática do aconselhamento genético tem vindo a ser cada vez mais valorizado internacionalmente e também no nosso país pelos diretores dos serviços de genética hospitalares. Existem neste momento profissionais de aconselhamento genético pelo menos nos seguintes países: EUA, Reino Unido, Dinamarca, Finlândia, África do Sul, Holanda, Noruega, Espanha, França, Cuba, México, Austrália.

Esses profissionais serão ainda capazes de contribuir com os seus conhecimentos e competências para a melhoria dos serviços de genética médica que integrem, promovendo a educação em saúde, a formação de outros profissionais e a investigação em aconselhamento genético.

Os anexos IIa, IIb e IIc contêm mais informação sobre este tema.

4.3. Esperas para consultas de genética - quanto tempo de espera?

A perceção dos doentes é que a espera por uma consulta é muito longa, em geral.

De acordo com o site <http://tempos.min-saude.pt>, que se refere a dados de setembro, outubro e novembro de 2017, o Tempo Máximo de Resposta Garantido (TMRG) é o seguinte:

- Muito Prioritário - 30 dias
- Prioritário - 60 dias
- Normal - 150 dias

tempos já demasiado elevados para quem é confrontado com o diagnóstico de uma doença desta ordem. Apesar disso, há algumas instituições onde o mesmo é ultrapassado:

Nome da Instituição	Muito prioritário	Prioritário	Normal
Hospital Geral de Santo António (Centro Hospitalar do Porto, EPE)	N.A. dias	73 dias	141 dias

Nome da Instituição	Muito prioritário	Prioritário	Normal
Instituto Português de Oncologia de Porto Francisco Gentil, EPE	N.A. dias	25 dias	47 dias
Hospital São João (Centro Hospitalar de São João, EPE)	47 dias	98 dias	232 dias
Hospital de Braga	6 dias	146 dias	1075 dias
Hospital São Pedro de Vila Real (Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE)	N.A. dias	42 dias	229 dias
Hospital Pediátrico de Coimbra (Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE)	28 dias	37 dias	44 dias
Hospital Santa Maria (Centro Hospitalar de Lisboa Norte, EPE)	13 dias	N.A. dias	197 dias
Hospital Dona Estefânia (Centro Hospitalar Lisboa Central, EPE)	N.A. dias	N.A. dias	56 dias
Hospital Egas Moniz (Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, EPE)	N.A. dias	18 dias	71 dias

Em que N.A. significa “Não Aplicável - não foram realizadas consultas, neste período de tempo.”

Não temos relatos de tempos de espera concretos que possam validar ou contradizer esta informação.

4.4. Quais os hospitais que fazem/não fazem referênciação?

Segundo relatos de alguns familiares, continua a haver muitos especialistas individuais e serviços de outras especialidades que não referenciam os doentes e respetiva família para aconselhamento genético, após o diagnóstico de uma doença hereditária. Isto acontece em diversos hospitais, tanto centrais como distritais. Apesar de não haver nenhum hospital em concreto que não o cumpra, há muitos especialistas individuais que não o fazem, não sabemos se por desconhecimento da referida Lei 12/2005, se por outro motivo.

Os médicos de família dizem reconhecer as lacunas formativas existentes para identificar riscos genéticos nos seus doentes e limitações associadas ao próprio sistema de referênciação (mais uma vez associado ao número reduzido de “p1” para encaminharem os seus doentes/familiares em risco) e insuficiente articulação entre os profissionais de Medicina Geral Familiar e da Genética. O Grupo de Estudos de Genética, criado na Associação Portuguesa de Medicina Geral Familiar visa promover ações que permitam uma maior capacitação e uma maior proximidade entre estes especialistas, mas não resolve as limitações em vigor.

5. Registo de Doentes Raros / Cartão de doente raro

5.1. Quais os problemas no acesso ao cartão de DR? O que atrasa a emissão e quais as justificações?

No início do processo, em que apenas alguns médicos tinham acesso à sua emissão, era vulgar estes encorajarem os doentes a acabar o processo do pedido com as suas indicações. É-nos reportado que no Porto esta realidade ainda se verifica para alguns médicos.

Hoje, muitos dos serviços que têm a possibilidade de o pedir, alegam as dificuldades de acesso e outros constrangimentos. Parece haver, para além de muito desconhecimento, desinteresse em torno da sua emissão.

Porventura uma auditoria a todos os centros que estão habilitados a fazer o pedido possibilitaria conferir a verdade dos argumentos que são apresentados aos doentes.

Depois há todos os doentes que não são seguidos em Hospitais Centrais e que “tentaram a sua sorte” junto dos médicos de família, seguindo o conselho dado, em 2016, pela DGS, que afirmava que os médicos de família podiam iniciar o processo e que o cartão de doente raro era para todas as doenças raras sem exceção. Os Centros de Saúde, tendo dito inicialmente nada saber sobre o assunto, ao voltar a ser questionados informaram-se junto das ARS, e acabaram por dizer que isso não era da sua competência. Questionada de novo a DGS, e apesar de supostamente a emissão do cartão estar alargada ao público e ao privado, esta veio indicar que os doentes tinham que ser referidos para um Hospital Central, por forma a poder ser feito o pedido de cartão. Estamos a testar esta indicação.

Por fim, tem que se evidenciar que na última versão da norma (anexo III) é aberta a porta para a emissão de cartões por parte de uma associação. A Aliança congratula-se com a confiança depositada nas associações de doentes, não podendo contudo considerar a situação normal. Efetivamente, consideramos que a única forma de salvaguardar os doentes e de haver equidade será elencar as condições que uma associação tem que cumprir por forma a poder emitir cartões de doente raro, depois validar o cumprimento de tais condições e porventura, nessa situação, listar periodicamente as associações que as cumpram como autorizadas a efetuar a emissão do cartão.

5.2. Como garantir a proteção da confidencialidade e evitar a segregação?

A questão da confidencialidade e da proteção da privacidade dos doentes, tanto quanto ao Registo de Doentes Raros como ao cartão de DR é algo que preocupa muito as nossas associações. Há que evitar a todo o custo segregação que possa ser feita aos doentes e aos seus familiares. Se é verdade que, uma vez agregada, a informação é sempre mais fácil (em termos técnicos) de aceder ou de disponibilizar, e devem ser tomadas medidas especiais, também é verdade que estaremos perante uma situação que merece legislação específica que impeça (em termos legais) o acesso à informação sem a autorização do doente, por exemplo.

É necessário é encontrar formas legislativas, garantidas de que a confidencialidade vai ser respeitada. Não deixar de ter o registo, não deixar de ter o cartão, mas garantir que a confidencialidade da informação e a privacidade dos doentes está salvaguardada. Caberá à Assembleia da República diligenciar para que isso aconteça.

6. Constrangimentos e barreiras

6.1. Quais são em termos médicos e sociais os grandes constrangimentos dos doentes raros e o que os deputados podem fazer para que sejam ultrapassados?

6.1.1. Em termos médicos

O diagnóstico continua a ser o problema base dos doentes raros, trazendo muita preocupação e angústia aos doentes e suas famílias. Por vezes os doentes com estas doenças têm sintomas, sinais que são comuns aos das doenças comuns e acabam por saltar de diagnóstico em diagnóstico, de profissional em profissional, de especialidade em especialidade, sem obter um diagnóstico correto. Outras vezes os sintomas não têm qualquer relação com os comuns, mas o drama é frequentemente o mesmo.

Sendo a investigação um motor para obter mais informação sobre as DR, em grande medida poderá contribuir para reduzir o tempo necessário para o diagnóstico. Adicionalmente, profissionais de saúde mais informados e despertos para esta realidade mais depressa identificarão os primeiros sinais de alerta e remeterão estes doentes para consultas especializadas que por sua vez mais facilmente poderão estabelecer ou confirmar o diagnóstico e promover o acompanhamento do doente.

Nas doenças para as quais há medicamentos órfãos, é importante que estes sejam administrados nos estágios o mais preliminar das doenças possível por forma a garantir que não há degradação da condição do doente.

Portanto a solução passará por atribuir mais fundos à investigação e investir na formação dos profissionais de saúde, em especial de MGF.

6.1.2. Em termos sociais

Especialmente no caso das doenças mais gravemente ou rapidamente incapacitantes, e naquelas em que é necessário o doente ir a muitas consultas, terapias ou tratamentos, continuam as questões da (re)inserção laboral. A par do desconhecimento das entidades patronais acerca das doenças, há pouca flexibilidade no desenvolvimento da reconversão profissional face ao diagnóstico e na revisão de questões relacionadas com turnos, horários noturnos, banco de horas e horas extra da pessoa com doença rara (e crónica).

Aqui é essencial determinar que as doenças raras crónicas são efetivamente crónicas, independentemente de lhes ser devida ou não isenção de taxas moderadoras, que é uma questão à parte. E garantir que todos os doentes raros com capacidade para trabalhar o podem

fazer, mesmo que tenham que fazer tratamentos frequentes, ajustando o seu horário (ou disponibilizando tratamentos a horas compatíveis com o horário pré-definido).

É necessário que a atribuição de grau de incapacidade, quando este é devido, seja equitativa. Uma mesma doença num mesmo estadio deve conferir igual grau de incapacidade. Doenças diferentes (em determinado estadio) que confirmam limitações iguais devem conferir igual grau de incapacidade.

As Associações também nos dizem que, por vezes, para os doentes que estão mais longe dos centros ou dos locais onde são tratados, há doentes que têm dificuldade em fazer a deslocação até aos centros que asseguram esses cuidados. Um modelo poderá passar por os Centros de Referência, sendo quem sabe tratar o doente com aquela doença, podem fazer um acompanhamento in loco periódico (2 em 2 anos, ano a ano, 6 em 6 meses, 3 em 3 meses, dependerá da doença em concreto), dando orientações (e formação) específicas para o seguimento do doente em proximidade entre visitas ao centro de referência.

Há também que fomentar a autonomia, enquanto tal for possível, por exemplo com projetos de “vida independente”.

Existe ainda falta de respostas no que toca aos cuidadores, e, quando não há condições para a independência à manutenção da pessoa com doença rara gravemente incapacitante quer no seu seio familiar (cuidadores 24 horas privados, ajudas técnicas no domicílio, como plataformas elevatórias, gruas, adaptações de casa), quer em ambiente institucional (não existem respostas adequadas à especificidade destas doenças em termos de lares residenciais ou residências autónomas).

6.2. Quais as barreiras com que os DR se debatem no dia a dia?

As barreiras com que os doentes se debatem no dia-a-dia são as barreiras arquitetónicas (acessibilidades na via pública e acessos a entidades privadas e a organismos públicos), as barreiras das mentalidades (desconhecimento acerca da sintomatologia das doenças e incompreensão gerada por este facto, por vezes associadas ao aspeto diferente, quer cognitivamente, quer fisicamente), dificuldades de inserção ou reinserção laboral.

6.3. Que respostas são dadas para justificar tempos de espera no acesso aos cuidados de saúde?

As justificações que mais se ouvem da parte dos responsáveis de serviço são a falta de recursos humanos e técnicos.

7. Apoios e subsídios

7.1. Os apoios públicos às pessoas e cuidadores (pagamento de subsídios e prestação) estão a ser pagos atempadamente?

Do que nos foi relatado, não. Foi-nos dito que a Prestação Social de Inclusão está com muito atraso (principalmente na zona de Lisboa); há casos em que o subsídio por doença demora a chegar; e que a resposta aos pedidos de pensão por invalidez demora em média pelo menos entre 3 e 4 meses.

7.2. Acesso a produtos de apoio (ajudas técnicas)

Do que nos é dado perceber, o sistema de distribuição das verbas destinadas aos produtos de apoio (ajudas técnicas) não é o que melhor resolve as necessidades. Aparentemente o Ministério da Saúde recebe mais verba do que os Centros Distritais de Segurança Social, sendo estes últimos que são chamados a financiar a maioria dos produtos. Os tempos de espera para a decisão de financiar são exagerados e há relatos de muitos casos em que os produtos quando chegam já não são os adequados.

7.3. Comparticipações de medicamentos, suplementos alimentares, taxas moderadoras

Nestas doenças é vulgar haver medicamentos indispensáveis que podem ser vistos como “capricho”, dada a aplicação que têm na população geral, mas que para estes doentes são essenciais. Há que distinguir a comparticipação dos medicamentos nestes casos. Por exemplo os doentes que têm necessidade de uma alimentação entérica ou parentérica, só podem beneficiar dela em ambiente hospitalar. No caso de precisarem de suplementos alimentares para combater a disfagia e a subnutrição, por exemplo, têm que recorrer às farmácias, sem qualquer comparticipação, tornando-os muitas vezes inacessíveis para as famílias.

Da mesma forma, é necessário equacionar as taxas moderadoras nas consultas e exames frequentes específicos a que as doenças obriguem. Em certas situações o encargo das próprias taxas moderadoras não é suportável para os doentes.

Estas questões seriam mais facilmente resolúveis e aliás de forma mais equitativa havendo uma tabela que definisse claramente a incapacidade e necessidades pelo binómio doença / estadios da mesma, bem como enumerasse os benefícios a que o doente teria direito, em cada um desses binómios.

A aplicação do estatuto de doença crónica dependeria, nessa situação, do envolvimento do doente com a doença (estadio da mesma) e não adviria apenas do facto de ter sido diagnosticado com determinada doença.

Os doentes referem falta de equidade quando comparam a sua situação com a de outras doenças porventura menos incapacitantes (ex: diabetes), às quais é associado este estatuto de doença crónica.

8. Conhecimento dos profissionais de saúde sobre DR

A perceção dos doentes é que o conhecimento geral dos profissionais de saúde sobre doenças raras é muito escasso. Sabemos que, havendo 6000 doenças raras, não haverá nenhum médico, nenhum profissional de saúde que as conhecerá a todas. Não se pode esperar que um médico de medicina geral e familiar conheça em profundidade as doenças raras.

Daí serem necessários os Centros de Referência, com profissionais de saúde em equipas multidisciplinares variadas de médicos, enfermeiros e todos os restantes profissionais de saúde necessários, que estejam inteirados sobre aquela doença ou aquele conjunto de doenças que são ali acompanhados.

Não obstante, é essencial que todos os profissionais de saúde sejam capacitados pelo próprio sistema, que na formação (graduação e pós-graduação) de todos eles o tema seja abordado com a profundidade suficiente para que saibam quais as condições e sinais de alerta que devem fazê-los referenciar os doentes para consultas específicas por forma a estes serem devidamente diagnosticados e depois corretamente acompanhados. Para todos aqueles que já estão formados, é necessário criar condições para receberem formação específica nesta área.

As associações de doentes podem apresentar e mostrar a perspetiva dos doentes, mas tal não pode substituir a componente na formação base.

9. A Aliança e as entidades públicas

O grupo de associações que começou a trabalhar em conjunto em 2007 (na sequência da Conferência Europeia de Doenças Raras, realizada nesse ano em Lisboa), para organizar o primeiro Dia das Doenças Raras (em 2008) e fundar oficialmente a Aliança (em 2009), fê-lo por sugestão da EURORDIS mas também porque havia, na altura a noção, passada por várias entidades públicas, de que era impossível interagir com todas as associações de doenças raras, e que também não fazia sentido fazê-lo porque muitas das necessidades eram transversais.

No início, nós pedíamos muitas vezes reuniões ao Ministério da Saúde, ao Ministério da Segurança Social, ao Ministério da Educação e fomos recebidos diversas vezes.

No âmbito do Plano Nacional de Doenças Raras, que antecedeu a Estratégia, fomos ouvidos para alguns temas específicos como os centros de referência e o cartão do doente raro, que aliás foi uma proposta da própria Aliança.

Por ocasião da preparação da Estratégia, fomos chamados pela Direção Geral de Saúde (DGS) a dar a nossa opinião e contributo perante um documento apresentado na própria reunião. Foram-nos dados 15 minutos para análise do mesmo e depois pedidos os contributos.

No âmbito da implementação da Estratégia, fomos chamados pela DGS (sobre propostas a integrar o plano específico do ano de 2016 e o ano de 2017), pelo Instituto Nacional de Reabilitação (sobre propostas de perguntas para integrar o questionário de avaliação por parte dos doentes e as necessidades das associações) e pelo Instituto Nacional de Saúde Ricardo Jorge (sobre o registo de doentes raros). Em concreto quanto ao registo de doentes raros, consideramos que deve também ser permitido aos doentes desencadear o seu registo, nota essa que depois será validada por quem de direito, mas permitirá acelerar a noção do número efetivo de doentes raros no país e a sua distribuição. Apesar de nos serem pedidos contributos, é vulgar não nos ser dado feedback sobre os resultados, do que é que é decidido efetivamente (por exemplo o que constitui o plano final de implementação da estratégia e os resultados finais desse ano). Aquilo que nos foi dito foi que é publicado no site mas, enquanto interlocutores e enquanto entidade que deu o seu contributo, consideramos que devíamos ser contactados diretamente.

Há, depois, inúmeros grupos de trabalho, por exemplo no Infarmed e no INR, para os quais são chamadas associações específicas mas a Aliança não é chamada. Quando se trata de questões específicas da doença ou grupo de doenças representadas por aquela associação, esta abordagem faz obviamente sentido, mas nem sempre é esse o caso.

Temos, portanto, sido ouvidos de forma segmentada, não em termos de pensamento estratégico, mas da implementação específica de uma medida ou de outra medida. Muitas vezes somos chamados sem saber qual a agenda da reunião que vai ocorrer. Damos todos os contributos que nos são pedidos com seriedade e da melhor forma que sabemos e podemos. Mas tudo isto parece pouco quando o doente devia estar no centro da decisão.

Em concreto, achamos que:

- no âmbito da estratégia, é essencial que a estrutura agregadora de associações de doentes integre a comissão Inter Ministerial. O mesmo se passará também com os profissionais de saúde e, provavelmente, com a indústria. Para além das entidades das várias áreas, os atores das doenças raras têm que estar representados, por forma a poder contribuir mas também a ser responsabilizados.
- Todas as comissões, grupos de trabalho, legislação, etc. que digam respeito às doenças raras devem incluir quem represente os doentes cujas doenças raras aí são retratadas.

10. Estratégia Integrada para as Doenças Raras – o que foi feito a nível de implementação?

A Comissão interministerial para a implementação da Estratégia, cuja gestão é da DGS, será a entidade indicada para dar resposta a esta questão, já que o relatório relativo ao ano ainda não nos foi comunicado nem se encontra disponível no site.

Neste ano em concreto, a Aliança participou em reuniões com os interlocutores no campo das doenças raras para discussão sobre o Registo de Doentes Raros e foi convidada a falar na conferência realizada sobre o tema.

O documento do anexo IV mostra as sugestões da Aliança (a azul) para o plano de implementação anual e que inclui já (a preto) o que estava inicialmente previsto realizar ao longo do referido ano de 2017.

Do que nos é dado perceber, não há fundos específicos para a implementação da estratégia. Esta situação não é de todo nova, uma vez que também o Plano Nacional para as Doenças Raras, que lhe antecedeu, se confrontou com igual problema.

Permanece a necessidade de reconhecimento de Centros de Referência para todas as doenças / grupos de doenças sem exceção e ajustar a sua localização às necessidades dos doentes.

11. Contribuição da AR / deputados

11.1. Contribuição dos deputados para maior sensibilização

Promover políticas que confirmem mais formação sobre as doenças raras em todos os níveis de ensino, em particular dos profissionais de saúde; autorizar sessões de esclarecimento sobre doenças raras (como a que autorizaram no dia 28/2/2018) ou outros eventos sobre as doenças raras (como a Conferência Nacional EUROPLAN em 2015 e a exposição Expression of Hope em 2018); fazer like na página da Aliança.

11.2. Intervenção dos deputados

A rede de deputados europeus pelas doenças raras foi lançada em outubro de 2017 e está neste momento a consolidar-se, contando com participantes de 10 países e que irá promover:

- Introduzir uma alteração específica de apoio às redes europeias de referência no relatório INI sobre o QFP. Foi proposta uma alteração à Comissão BUDG coassinada por 15 PME e apresentada pela deputada Jätteenmäki (ALDE, Finlândia)
- Elaborar uma carta à atenção da Comissão Europeia para assegurar que a Conclusão do Conselho que solicita a elaboração de um relatório sobre a implementação da Comunicação de 2008 sobre Doenças Raras dez anos após a sua aprovação é seguida.
- Sobre a ATS, propondo sugestões concretas para alterações ao Relatório do Parlamento Europeu (Relatora: Deputada Soledad Cabezón Ruiz), sempre que necessário. Agora que a proposta da Comissão Europeia foi adotada (31 de Janeiro), a EURORDIS partilhará a posição dos doentes com doenças raras com os deputados do PE e decidirá em conjunto sobre as possíveis alterações.

A nível interno dos países, a orientação da Eurordis é para criar um grupo de deputados interessados, que olhe para os assuntos mais prementes das doenças raras, para depois

interagir à dimensão europeia e começar a relacionar-se com os outros legisladores. Os vários grupos criados integrarão a rede europeia de deputados nacionais, assim que formalizada.

No fundo, a audiência já serviu para levantar muitos dos problemas e ponto de partida para tentar encontrar soluções para eles.

Se estiver interessado em pertencer a este grupo, informe-nos por favor!

12. Medidas

Recordamos as medidas concretas que foram apontadas na nossa comunicação e às quais acrescentamos agora as relacionadas com algumas das questões concretas colocadas.

12.1. Para fomentar a Investigação em DR

1. Conceber (de forma participada) e aprovar uma Agenda de ID&I, a ser financiada no âmbito da Estratégia Integrada para as Doenças Raras (2015-2020) ou endereçada às agências de financiamento público de C&T
2. Assegurar a continuidade e mútuo reforço entre ID&I e prestação de cuidados de saúde, educação e proteção social: uma componente de investigação deve ser incorporada (com tempo dedicado) no acompanhamento de rotina das pessoas com DR
3. Simplificar procedimentos do Código da Contratação Pública para aquisição de bens e serviços e recrutamento de RH, no âmbito de projetos de ID&I com financiamento público
4. Valorizar a investigação por clínicos e outros profissionais de saúde, através de reconhecimento pelas instituições do SNS e de incentivos tais como flexibilização de horários, progressão na carreira e outros

12.2. Para melhorar os cuidados de saúde em DR

1. Integrar informação sobre doenças raras em todos os programas destinados a profissionais de saúde
2. Integrar conteúdos de Genética Médica em programas de pré e pós-graduação
3. Estabelecer um novo modelo de referência para Genética Médica, que aproveite as valências clínicas existentes em Universidades e Centros de Investigação, colocando-os em rede e como parte do sistema de referência do SNS
4. Reconhecer em Portugal a profissão de aconselhador genético (já reconhecida na UE), contribuindo para diminuir tempos de espera em consultas de Aconselhamento Genético nos serviços de Genética Médica
5. Agilizar o reconhecimento de CR para todas as doenças/grupos de doenças e aí incluir Universidades e Centros de Investigação
6. Garantir os tratamentos em número e duração necessários para as doenças, de forma integrada com as consultas (tendencialmente nos CR)
7. Estabelecer, pelo menos para efeitos laborais e escolares, as DR como doenças crónicas

8. Integrar, na comissão da Estratégia Integrada para as DR, a entidade agregadora representantes das associações de doentes, os profissionais de saúde e a indústria

12.3. Para melhorar o diálogo e a capacitação de doentes e associações

1. Participação das associações na investigação
2. Informação aos investigadores e clínicos pelas associações de DR
3. Formação dos doentes e associações, aproveitando estruturas existentes no SNS (incl. CR) e nas Universidades e Centros de Investigação
4. Criar incentivos (financiamento e outros) para viabilizar estas medidas
5. Promover o reconhecimento e aceitação pelas instituições políticas nacionais do conceito de *democracia sanitária*, com promoção da participação ativa dos doentes e suas associações na definição de políticas de saúde

12.4. Para proteger e empoderar os doentes e famílias

1. Considerar os doentes como verdadeiros *participantes* e não meros *sujeitos* ou mesmo *objetos* da investigação
2. Promover um maior envolvimento dos doentes na definição de políticas de saúde e tomada de decisões relacionadas com DR
3. A justiça social e equidade no acesso a tratamentos (incl. medicamentos órfãos) devem ser reconhecidos como valores éticos fundamentais e um direito de todos os doentes (seja com DR ou comuns)
4. Os aspetos éticos dos registos de DR devem ser preservados, através da sua revisão por Comissões de Ética, pelo consentimento informado e a preservação da privacidade de doentes e familiares e a confidencialidade dos dados (pessoais, familiares, clínicos e genéticos)
5. Promover a realização de programas de capacitação para cuidadores, profissionais da saúde e sobretudo das próprias associações de doentes