

## PROJETO DE RESOLUÇÃO Nº 1194/XIV/2ª

### Implementação de medidas na área das doenças raras.

De acordo com a Orphanet, o portal de referência para a informação sobre doenças raras e medicamentos órfãos, “designam-se por doenças raras aquelas que afetam um pequeno número de pessoas quando comparado com a população em geral e são levantadas questões específicas relativamente à sua raridade. Na Europa, uma doença é considerada rara quando afeta 1 em 2.000 pessoas. Uma doença pode ser rara numa região, mas comum noutra. (...)”.

Atualmente, e segundo a mesma fonte, são reconhecidas entre seis a sete mil doenças raras, mas todos os dias surgem novas patologias com características raras, pelo que se torna complexo manter a informação atualizada e, sobretudo, elaborar diagnósticos e prestar cuidados especializados e diferenciados aos portadores destas doenças.

A Direção-Geral da Saúde (DGS) estima que “ (...) existam entre 5 000 e 8 000 doenças raras diferentes, afectando, no seu conjunto até 6% da população, o que extrapolando, significa que existirão até 600 000 pessoas com estas patologias em Portugal. Acresce que, a maior parte destas pessoas sofre de doenças cuja prevalência é inferior a 1 em 100 000 pessoas, ou seja, que afectam menos de 100 doentes no País. Porém, o peso social das doenças raras atinge, para além dos doentes, os seus familiares e outros conviventes, especialmente quando sofrem de doenças mais graves, incapacitantes ou difíceis de controlar. Conjugam-se, assim, factores desfavoráveis, como a raridade, a gravidade e a diversidade das doenças raras, que as tornam particularmente pouco vulneráveis às intervenções do sector da saúde. Daí ter surgido a necessidade de serem lançadas iniciativas específicas para o controlo destas doenças na comunidade. (...)”

Ainda relativamente às características e origens das doenças raras, refere a Orphanet que “enquanto a maioria das doenças genéticas são raras, nem todas as doenças raras são causadas por alterações genéticas. Existem por exemplo doenças infecciosas muito raras, bem como doenças auto-imunes e cancros raros. Até ao momento para muitas doenças raras, a causa permanece ainda desconhecida. As doenças raras são doenças crónicas e progressivas graves, muitas vezes com risco de vida. Para muitas doenças raras, os sintomas podem ser observados ao nascimento ou durante a infância (...). No entanto, mais de 50% das doenças raras manifestam-se na idade adulta (...)”.

Apesar disso, sabe-se que há uma grande percentagem que se manifesta precocemente, antes

dos 2 anos de idade. Importa, a este propósito, referir que as doenças raras serão responsáveis por cerca de 35% da mortalidade em crianças com menos de 1 ano de idade. Sabe-se, também, que o diagnóstico e tratamento atempados podem ser determinantes para um portador de uma doença rara.

Qualquer pessoa que se confronte com um diagnóstico de doença rara, seja como portador, seja na qualidade de cuidador - mãe, pai, filho/a ou outro – deparar-se-á com um conjunto de questões para as quais será difícil encontrar respostas. O portal da Orphanet, procura elencar e esclarecer algumas das dúvidas mais recorrentes:

- “Quais são as consequências médicas e sociais da raridade destas doenças? O campo das doenças raras sofre de um défice de conhecimentos médicos e científicos. Postas de parte durante muitos anos por médicos, cientistas e políticos que não estavam conscientes das doenças raras e até muito recentemente não existiam programas políticos e de investigação científica no campo das doenças raras. Embora não haja um tratamento específico para muitas delas, a existência de cuidados adequados pode melhorar a qualidade e a esperança de vida dos doentes afetados e prolongar a sua esperança de vida.”
- “Os doentes afetados por estas doenças enfrentam dificuldades semelhantes na sua procura por um diagnóstico, informação relevante e orientação adequada para profissionais qualificados. Questões específicas são igualmente levantadas no acesso a cuidados de saúde de qualidade, apoio geral social e médico, ligação efetiva entre os hospitais e centros de saúde, bem como na integração profissional e social e na independência. As pessoas afetadas por doenças raras estão mais vulneráveis do ponto de vista psicológico, social, económico e cultural. Estas dificuldades poderiam ser superadas pela existência de legislação adequada.”
- “Qual o progresso previsto para o diagnóstico e tratamento de doenças raras? Para todas as doenças raras, a ciência consegue fornecer algumas respostas. Centenas de doenças raras podem agora ser diagnosticadas através de um simples teste biológico. O conhecimento da história natural destas doenças é otimizado pela criação de registos para algumas delas. Os investigadores estão cada vez mais a trabalhar através de redes, de forma a partilharem os resultados da sua investigação e avançando mais eficientemente. São levantadas mais esperanças com perspectivas oferecidas pelas legislações Europeia e nacionais (em muitos países Europeus) no campo das doenças raras.”

Tal como noutras iniciativas legislativas apresentadas, o CDS-PP entende que uma sociedade só é devidamente justa e solidária se incluir e considerar os cidadãos portadores de deficiência com a atenção que merecem e se procurar desenvolver políticas globais e integradas que vão ao encontro dos seus direitos. Entendemos que o mesmo se aplica, na íntegra, aos portadores de doenças raras.

O CDS-PP nunca abandonou os cidadãos com deficiência, procurando dar voz e defender aqueles que, pela sua especial suscetibilidade, estão especialmente vulneráveis aos desafios quotidianos e ao desenvolvimento integral da sua vida.

O mesmo temos vindo a fazer nos últimos treze anos relativamente às doenças raras, apresentando iniciativas legislativas que pudessem trazer mais respostas a estas pessoas, mais qualidade de vida e mais dignidade na doença. A título de exemplo, relembramos o Projeto de Resolução nº 409/X, que apresentámos em 2008, a recomendar ao Governo a criação do Cartão para Proteção Especial dos Portadores de Doença Rara, aprovado por unanimidade, tendo dado origem à Resolução da Assembleia da República nº 34/2009.

O CDS-PP orgulha-se que o Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR) seja hoje uma realidade.

Orgulhamo-nos, também, que, através do Despacho nº 2129-B/2015, de 26 de Fevereiro, dos Gabinetes dos Ministros da Saúde, da Educação e Ciência e da Solidariedade, Emprego e Segurança Social, tenha sido cumprido mais um compromisso do XIX Governo Constitucional, aprovando-se a Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020 tendo-se dado início, também, durante o Governo PSD/CDS-PP, ao processo de identificação, aprovação e reconhecimento dos Centros de Referência Nacionais para Doenças Raras.

São passos muito importantes - determinantes - para estes doentes e para as suas famílias e cuidadores, mas reconhecemos haver muito ainda por fazer.

A Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020 é concretizada através de planos anuais de operacionalização, publicados pela DGS (em Fevereiro de 2016, Fevereiro de 2017, Março de 2018 e Março de 2019). Estes planos são muito relevantes, pois permitem não só estabelecer as prioridades anuais, como acompanhar a sua execução.

No entanto, estamos em Abril de 2021 e não se conhece o plano anual para 2020 nem, tão pouco, os Relatórios Intercalares sobre a Implementação da Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020 relativos a 2019 e a 2020.

Não ignorando o tempo pandémico, o CDS-PP ainda assim considera ser preocupante este “abandono”., até porque, nas considerações finais do relatório intercalar anual relativo a 2018 – o último publicado – pode ler-se que “(...) A ausência de orçamento específico alocado às atividades da Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020 e a impossibilidade de as entidades envolvidas poderem aceitar financiamento externo de entidades privadas com fins lucrativos, é um dos maiores condicionantes da implementação dos planos anuais..”

Relativamente ao Cartão da Pessoa com Doença Rara, no Portal da Transparência do SNS só constam dados relativos a 2016 e 2017. Fazendo uma pesquisa mais aprofundada, encontramos o Relatório Técnico “Cartão da Pessoa com Doença Rara”, do Departamento da Qualidade na Saúde, da DGS, onde se pode ler que “Em cumprimento da Norma da DGS n.º 01/2018, verificou-se que durante o ano 2019, foram emitidos 1065 Cartões de Pessoa com Doença Rara, podendo observar-se o registo de 411 doenças raras em 25 unidades de consultas de especialidade médica.” Constata-se, também, que desde 2014 até 31 de Dezembro de 2019 foram “requisitados 7177 CPDR”, mas que “Verifica-se uma ligeira diminuição do n.º de novos CPDR emitidos em 2019 comparativamente ao ano 2018. Salienta-se que no ano 2017, a requisição do

CPDR foi expandida a todos os hospitais públicos e privados do Sistema de Saúde, bem como à RARISSIMAS, ficando cada instituição responsável pela sua dinamização e implementação. (...) Quando se analisa a informação individualizada por prestadores, observa-se que no ano 2019, os 1065 CPDR requisitados foram emitidos em 25 instituições, (...) verificando-se que cerca de 85% dos CPDR foram requisitados por 5 instituições com Centros de Referência para as seguintes áreas de doenças raras:

- Oncologia Pediátrica;
- Doenças Hereditárias do Metabolismo (incluindo as Doenças Lisossomais de Sobrecarga)
- Coagulopatias Congénitas;
- Fibrose Quística;
- Paramiloidose Familiar;
- Epilepsia Refratária;
- Onco-Oftalmologia;

Quando analisada a informação por doença, é possível constatar que no ano 2019 foram registadas 411 doenças raras nos novos cartões emitidos, correspondendo a 158 novas doenças codificadas.

A emissão de novo cartão pode, por vezes, estar associada à atualização do diagnóstico preliminar para um diagnóstico mais preciso, correspondente a uma designação atualizada da doença rara, diferente da inicial.

As doenças raras com mais CPDR requisitados foram a Fenilcetonúria, Fibrose Quística e ainda Hemofilia A grave e Hemofilia A ligeira (...)."

No entanto, este relatório - publicado em Setembro de 2020 - é relativo a 2019. Ora, não se compreende por que motivo em Abril de 2021 ainda não estejam disponibilizados dados mais recentes. Mais ainda porque, conforme é referido nas conclusões deste relatório "(...) Apesar dos hospitais com Centros de Referência para doenças raras serem as instituições que maior número de CPDR emitem, existe a necessidade de continuar a divulgar a existência deste instrumento em todas as consultas de especialidade, pois as doenças raras são transversais a todo o país, a todas as faixas etárias e o acesso a cuidados de emergência ajustados à doença rara pode ocorrer em qualquer serviço de urgência.

Para o ano de 2020, como forma de aumentar a utilidade e difusão do CPDR, mantêm-se propostos pela DGS os seguintes desenvolvimentos a implementar pelos SPMS:

- Garantir que o CPDR, é visualizado nos sistemas de informação das urgências dos hospitais no momento da triagem, com o objetivo de assegurar que, nas situações de urgência e/ou emergência, os profissionais de saúde tenham acesso rápido à informação relevante da pessoa com doença rara, à especificidade da sua situação clínica e aos cuidados clínicos a ter devido à raridade da sua doença;
- Integrar atualizações dos códigos Orpha, de forma automatizada, disponibilizadas pela Orphanet;
- Criação e disponibilização de um vídeo ilustrativo do processo de visualização (profissional de saúde e utente) e requisição (médico hospitalar) do CPDR.
- Analisar internamente a possibilidade de disponibilizar o CPDR via Registo de Saúde Eletrónico."

É, assim, determinante saber o ponto de situação, se estes objetivos foram desenvolvidos e até

que ponto a pandemia de COVID-19 afetou, também, o seu cumprimento.

O desenvolvimento do registo nacional de doenças raras é outra das áreas de preocupação. Sabe-se que a falta de interoperabilidade entre as várias bases de dados, intra e inter unidades de saúde do SNS, continua a ser um grande entrave. Uma vez que as doenças raras são, precisamente pela sua raridade, de baixa prevalência, a partilha de dados entre hospitais, centros de referência e biobancos é determinante tanto para o mapeamento geográfico das doenças, como para a investigação. Acresce que um registo nacional devidamente aplicado em Portugal é essencial para que possamos integrar eficazmente a rede europeia de referência e o registo europeu de doenças raras.

No que diz respeito ao acesso a Cuidados Continuados Integrados para pessoas com doenças raras, a informação que nos chega é que a Rede Nacional não tem resposta adequada nem suficiente e que é preciso dotá-la de recursos humanos e materiais para que os portadores de doenças raras possam ter acesso a vagas para institucionalização quando não houver alternativa garantindo-se, assim, a estes doentes os cuidados adequados, ou o acesso a apoio domiciliário sempre que se justifique.

A maioria das doenças raras são tratadas com recurso a medicamentos órfãos. Conforme o CDS-PP tem vindo a alertar, o acesso a estes medicamentos tem de ser agilizado e é preciso, também, tomar medidas que assegurem a estes doentes o acesso a estes medicamentos no domicílio. Sendo certo que a pandemia de COVID-19 veio acelerar o processo de dispensa e entrega de medicamentos em proximidade, há muitos doentes que não conseguem que lhes seja facultado este acesso, continuando a ter de se deslocar (ou os seus cuidadores), por vezes centenas de quilómetros, para poder levantar a medicação na farmácia hospitalar.

E tem de ser verdadeiramente incentivada, no nosso país, a investigação clínica e a inovação, também na área das doenças raras.

Por fim, a Estratégia Integrada para as Doenças Raras, que terminou em 2020, estará a ser revista e atualizada pela DGS, estabelecendo metas e objetivos até 2030, mas o CDS-PP considera determinante que seja disponibilizada uma avaliação do que feito até 2020 e que seja realizado um debate público alargado sobre a nova Estratégia para 2030.

Recordamos que se o diagnóstico de uma doença rara tem um impacto tremendo num adulto, numa criança pode ser - atrevemo-nos a afirmar que é - ainda mais doloroso e difícil de aceitar, em particular para o seu agregado familiar. Pais, irmãos, avós são confrontados com um choque e sofrimento inimagináveis, que se agravam perante o desconhecido. Uma doença sobre a qual, por ser rara, pouco se sabe, poucos tratamentos existirão e o prognóstico será, também, uma dúvida permanente nas vidas destas famílias. Aliado ao sofrimento, o sentimento de impotência e a falta de respostas a diversos níveis crescem a cada dia que passa.

É dever do Estado atender a estas famílias e é obrigação do Parlamento dar-lhes voz e soluções, promovendo iniciativas legislativas que despertem o Governo para a relevância e urgência destas matérias e para a necessidade de agir rápida e eficazmente em defesa dos portadores de

doenças raras.

Pelo exposto, ao abrigo das disposições constitucionais e regimentais aplicáveis, os Deputados do Grupo Parlamentar do CDS-PP abaixo assinados apresentam o seguinte Projeto de Resolução

A Assembleia da República recomenda ao Governo a implementação das seguintes medidas na área das doenças raras que:

1. Dote os atuais Centros de Referência dos meios humanos e tecnológicos para o cabal desempenho das suas funções altamente diferenciadas, assegurando a divulgação pública e periódica dos seus índices de qualidade assistencial.
2. Proporcione maior apoio às atividades de investigação clínica e à divulgação científica do trabalho destes Centros de Referência e crie incentivos à inclusão dos Centros de Referência para Doenças Raras em ensaios clínicos devidamente autorizados pelo INFARMED, I.P.
3. Fomente a articulação permanente entre os Centros de Referência para Doenças Raras e as redes de referência europeias.
4. Conclua o registo nacional de doenças raras, generalizando a sua aplicação.
5. Modernize o Cartão da Pessoa com Doença Rara, aumente e agilize a sua atribuição a quem é elegível e assegure o seu valor prático através da sua leitura em todas as unidades de saúde.
6. Promova a emissão, pela Direção-Geral da Saúde, de Normas de Orientação Clínica destinadas particularmente a cada doença rara.
7. Disponibilize em todos os serviços hospitalares do Serviço Nacional de Saúde e em todos os centros de saúde, informação organizada sobre os direitos sociais e sobre o apoio clínico disponíveis para os portadores de doença rara e seus cuidadores, a facultar aquando da realização de tratamentos, de internamento e no seguimento clínico destes doentes.
8. Reforce a criação e ampla divulgação de media digitais que, em colaboração com as associações de doenças raras, visem esclarecer os cuidadores de portadores de doença rara, à luz do conhecimento científico existente, sobre os padrões de evolução da doença, bem como o tipo de apoios de que poderão beneficiar.
9. Reforce a contratualização com as instituições das Redes Nacional de Cuidados Continuados Integrados e de Cuidados Paliativos, para internamento e/ou apoio domiciliário para portador de doença rara, e para descanso do cuidador, de acordo com as possibilidades.

10. Disponibilize informação detalhada e atualizada relativamente à avaliação da Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020 e promova um debate público alargado relativamente à nova Estratégia para 2030.

Palácio de São Bento, 12 de Abril de 2021.

Os Deputados do Grupo Parlamentar do CDS-PP,

Ana Rita Bessa  
Telmo Correia  
Cecília Meireles  
João Almeida  
Pedro Morais Soares