

PROJETO DE RESOLUÇÃO Nº 1452/XIII

Recomenda ao Governo a implementação de medidas na área das doenças raras e da deficiência, promovendo maior apoio e proteção aos portadores de doença rara e deficiência, bem como aos seus cuidadores.

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. É o caso da talassemia, uma anemia de origem genética, que é rara no Nordeste da Europa, mas é frequente na região Mediterrânea. A “doença Periódica” é rara em França embora seja comum na Arménia. Existem também doenças frequentes que têm variantes raras”*.

São reconhecidas, atualmente, 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 nesta matéria, o que agrava a complexidade não só na elaboração de diagnósticos, como na prestação de cuidados especializados e diferenciados aos portadores destas doenças.

De acordo com a Direção-Geral da Saúde, *“as doenças raras apresentam as seguintes características comuns:*

- 1. São doenças crónicas, muitas delas graves e por vezes de carácter degenerativo, frequentemente de transmissão hereditária;*
- 2. Manifestam-se em qualquer grupo etário;*
- 3. Apresentam uma grande diversidade de sinais e sintomas, que variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa;*
- 4. Podem ser muito incapacitantes, com impacto na qualidade de vida e na própria esperança média de vida;*
- 5. Nem sempre existe tratamento específico, contudo os cuidados de saúde dão enfoque aos aspetos relacionados com a melhoria da qualidade de vida e o aumento da esperança de vida;*
- 6. Implicam elevado sofrimento para o utente e para a sua família;*
- 7. Podem associar-se a um défice de conhecimentos científicos, pela sua raridade”*.

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, como é o caso da atrofia muscular espinhal proximal, neurofibromatose, osteogênese imperfeita, condrodisplasias ou síndrome de Rett, por exemplo. No entanto, mais de 50% das doenças raras manifestam-se na idade adulta, como é o caso das doenças de Huntington, Crohn e Charcot-Marie-Tooth, da esclerose lateral amiotrófica, do sarcoma de Kaposi ou do cancro da tiróide”.

Muitas das doenças raras que se conhecem são graves e estão associadas a múltiplas deficiências, sejam elas intelectuais, sensoriais e/ou motoras. É, assim, fácil de perceber que as doenças raras podem ser altamente incapacitantes. E apesar de, como se referiu acima, mais de 50% destas doenças se manifestarem na idade adulta, 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 são responsáveis por 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.

Pela sua relevância e pertinência, entendemos fazer todo o sentido citar, mais uma vez, o que refere o portal da Orphanet, para melhor esclarecer, de forma clara, algumas das dúvidas mais recorrentes sobre esta matéria:

- *“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 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. Têm sido feitos progressos fantásticos em algumas doenças, o que indica que não é tempo de desistir, mas sim de intensificar o esforço na investigação e na solidariedade social.”*
- *“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. Devido à falta de conhecimentos científicos e médicos eficazes, muitos doentes não são diagnosticados. As suas doenças permanecem por identificar. Estas pessoas são as que têm mais dificuldades em receber apoio apropriado.”*
- *“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.”*

Estas são apenas algumas das inúmeras questões com que qualquer pessoa que se confronta com um diagnóstico de doença rara, seja como portador, seja na qualidade

de cuidador - Mãe, Pai, filho/a ou outro - se depara e para as quais enfrenta muitas dificuldades para encontrar resposta.

Como já tivemos oportunidade de referir noutras iniciativas legislativas que apresentámos, o CDS-PP entende que uma sociedade só é devidamente justa e solidária se olhar para 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 e sempre os colocou no centro de uma política que visa dar voz e defender aqueles que, pela sua especial suscetibilidade, estão mais vulneráveis aos desafios quotidianos do que qualquer outra pessoa. O mesmo temos vindo a fazer nos últimos dez 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, pois preocupam-nos muito as questões relacionadas com o tremendo impacto das doenças raras nos seus portadores e nos seus familiares e cuidadores e, depois, nos que a elas sobrevivem, ao longo da vida. 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 seja já 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 conquistas muito importantes - determinantes - para estes doentes e para as suas famílias e cuidadores, mas temos plena consciência que ainda há muito mais a fazer.

Importa, a este propósito, referir que relativamente à Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020, tem sido todos os anos publicado um plano anual de operacionalização, com a discriminação das prioridades estratégicas, atividades previstas e produtos a desenvolver durante esse ano. O plano anual para 2016 foi publicado a 28 de Fevereiro de 2016, o plano anual para 2017 foi publicado a 28 de Fevereiro de 2017. Estes planos são muito relevantes, pois permitem não só estabelecer as prioridades anuais, como acompanhar a sua execução.

No entanto, estamos já no final de Março de 2018 e ainda não se conhece o plano anual para este ano. Quais são as prioridades estratégicas para 2018 no âmbito das doenças raras? Das estabelecidas para 2017, quais foram cumpridas? Não se sabe, pois ainda não há plano para 2018. O CDS-PP entende que esta inexistência de plano para este ano é preocupante, pois pode ser um sinal de que para este Governo as doenças raras deixaram de ser uma prioridade e isso não podemos aceitar.

Das prioridades estratégicas que consideramos mais relevantes e que têm constado nos vários planos anuais, são o Cartão da Pessoa com Doença Rara e a criação de um registo nacional de doenças raras. Através da publicação da Norma de Orientação Clínica nº 001/2018, da Direção-Geral da Saúde, sabe-se que este cartão já existe, de

que forma e onde pode ser requisitado. É uma conquista da qual, como já referimos, o CDS-PP se orgulha. Mas quantos cartões já foram requisitados? Quantos já foram emitidos? Quantos portadores de doença rara já têm, efetivamente, acesso a este cartão?

E a criação de um registo nacional de doenças raras? Qual o ponto de situação a este respeito? Dos objetivos traçados para 2017, quais foram cumpridos? Está concluída a identificação do número exato de pessoas com doença rara no nosso País? O que está previsto para 2018? Quando estará este registo concluído e devidamente implementado? Entendemos que é imprescindível saber ao certo quantos portadores de doença rara existem em Portugal, que doença rara os afeta, onde vivem, onde e como são tratados e acompanhados.

É, assim, determinante que o plano anual para 2018 seja rapidamente publicado.

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 de que, 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.

Muitas destas crianças não poderão fazer um percurso escolar normal; Pais ou cuidadores serão obrigados a faltar aos seus empregos para poderem acompanhar a criança doente; surge a discriminação laboral que, não raras vezes, leva a situações de desemprego; baixas prolongadas que têm como consequência perda de rendimentos para o agregado familiar; aumentos significativos de despesas, decorrentes de medicações, produtos de apoio que tardam em chegar, alimentação e deslocações; falta de acompanhamento psicológico; falta de acompanhamento letivo individual no domicílio para crianças e jovens com doenças raras que impossibilitam a sua ida regular à escola; número insuficiente de professores nas equipas docentes que dão apoio nos hospitais; falta de recursos nas escolas para generalizar o ensino à distância para estas crianças; falta de formação dos recursos humanos das escolas para um apoio e acompanhamento adequados a estas crianças; deficiente capacitação de recursos humanos e técnicos nas Equipas Locais de Intervenção, inviabilizando, assim, a intervenção terapêutica e pedagógica nas creches e infantários; Sistema de Atribuição de Produtos de Apoio pouco ágil e demasiado burocrático; dificuldades no acesso a cuidados multidisciplinares; falta de acesso a cuidados específicos de reabilitação e terapia ocupacional; falta de resposta do Serviço Nacional de Saúde em cuidados paliativos pediátricos; apoio estruturado aos cuidadores praticamente inexistente; falta de informação sobre os direitos destes doentes e dos cuidadores; falta de criação e de implementação do Estatuto do Cuidador Informal.

Estes são alguns dos problemas com que as famílias de portadores de doenças raras e de deficiência grave se deparam e nenhum deles é novo para o Parlamento, pois recentemente discutimo-los quando se apresentaram iniciativas legislativas relativas aos cuidados oncológicos pediátricos. E, por isso, repetimos o que então dissemos: é urgente dar respostas concretas a estes problemas. É urgente cuidar destas pessoas, destas crianças, destas famílias, destes cuidadores, contribuindo para melhorar a sua qualidade de vida e minimizando-lhes ao máximo o impacto, já de si arrasador, de uma doença rara e de uma deficiência grave que lhes invadiu a vida.

Assim, a presente iniciativa legislativa do Grupo Parlamentar do CDS-PP pretende ir ao encontro destes graves problemas detetados também no âmbito das doenças raras e da deficiência e dar resposta às justas pretensões e expectativas destas famílias, promovendo e assegurando maior, melhor e mais estruturado apoio, tanto para os portadores de doenças raras e de deficiência grave, como para os seus cuidadores.

É obrigação do Estado proteger estas famílias e é obrigação do Parlamento dar-lhes voz, 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 e de deficiência grave.

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 e da deficiência, promovendo maior apoio e proteção aos portadores de doença rara e deficiência, bem como aos seus cuidadores:

1 – Que dote os vários Centros de Referência que existem para cada doença rara dos meios humanos e tecnológicos necessários para o cabal desempenho das suas funções altamente diferenciadas.

2 – Que incentive a inclusão destes Centros de Referência em ensaios clínicos devidamente autorizados pelo INFARMED, I.P..

3 – Que proporcione maior apoio às atividades de investigação clínica e à divulgação científica dos Centros de Referência para Doenças Raras.

4 – Que assegure a divulgação pública e periódica dos índices de qualidade assistencial dos Centros de Referência para Doenças Raras.

5 - Que fomente a articulação permanente entre os Centros de Referência para Doenças Raras e a sua integração nas várias redes de referência europeias.

6 - Que generalize a nível nacional o Cartão da Pessoa com Doença Rara, agilizando o seu acesso por parte dos portadores de doença rara.

7 - Que conclua a criação do registo nacional de doenças raras.

8 - Que publique o plano anual para 2018, relativo à Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020.

9 - Que promova a emissão, pela Direção-Geral da Saúde, de Normas de Orientação Clínica destinadas particularmente a cada doença rara.

10 - Que assegure a todos os portadores de doença rara e/ou deficiência grave, bem como aos membros do seu agregado familiar e caso seja essa a sua vontade, uma consulta de avaliação psicológica, no prazo de 15 a 30 dias após o diagnóstico.

11 - Que assegure acompanhamento psicológico regular em unidades do Serviço Nacional de Saúde aos portadores de doença rara e/ou deficiência grave, bem como aos membros do seu agregado familiar.

12 - Que disponibilize o apoio para assistência a terceira pessoa para o cuidador de portador de doença rara e/ou deficiência grave, bem como para os cuidadores destes doentes que estão sinalizados na Rede de Cuidados Paliativos há mais de 3 meses, em ambiente domiciliário, sendo a justificação desta contribuição sujeita à verificação regular pelos profissionais das equipas envolvidas.

13 - Que assegure, no âmbito do Serviço Nacional de Saúde, a todos os menores que se encontrem em fim de vida, a prestação de cuidados paliativos pediátricos por equipa de profissionais devidamente credenciados, seja em ambiente hospitalar ou domiciliário.

14 - Que assegure, no âmbito do Serviço Nacional de Saúde, aos cuidadores de menores que se encontrem em fim de vida, apoio estruturado prestado por equipa de profissionais devidamente credenciados em cuidados paliativos pediátricos.

15 - Que 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/ou deficiência grave e seus cuidadores, a facultar aquando da realização de tratamentos, de internamento e no seguimento clínico destes doentes.

16 - Que reforce a criação e ampla divulgação de suportes informáticos que, em colaboração com as associações de doenças raras, visem esclarecer os cuidadores de portadores de doença rara sobre, à luz do conhecimento científico existente, os padrões de evolução da doença, bem como sobre o tipo de apoios a que poderão ter direito.

17 - Que estimule, nos serviços hospitalares do Serviço Nacional de Saúde, nos centros de saúde e nas instituições da comunidade, a criação de grupos de entre-ajuda e de grupos de voluntariado, enquadrados por profissional adequado, que ajudem a prevenir a exaustão dos cuidadores de portadores de doença rara e/ou deficiência grave.

18 - Que avalie a comparticipação pelo escalão A de todos os medicamentos destinados ao tratamento de portadores de doença rara, desde que prescritos pelo médico assistente.

19 - Que reveja o funcionamento do Sistema de Atribuição de Produtos de Apoio, por forma a agilizar o acesso dos portadores de doença rara e/ou deficiência grave aos produtos de que necessita.

20 - Que reforce e agilize o acesso ao apoio especial educativo destinado a crianças e jovens portadores de doença rara e/ou deficiência grave.

21 - Que reforce as equipas docentes afetas aos hospitais, por forma a garantir que todas as crianças e jovens portadores de doença rara e/ou deficiência grave que se encontram em internamento hospitalar têm acesso a um regular acompanhamento escolar.

22 - Que reforce as equipas docentes de apoio ao domicílio, assegurando que as crianças e jovens portadores de doença rara e/ou deficiência grave, e que por motivo clínico devidamente atestado pelo médico assistente não podem frequentar a escola, têm acesso a um regular acompanhamento escolar, a partir das suas residências.

23 – Que assegure os recursos necessários nas escolas para garantir às crianças e jovens portadores de doença rara e/ou deficiência grave o acesso ao ensino à distância.

24 - Que assegure formação adequada aos docentes e restantes recursos humanos afetos ao ensino especial, quando este é destinado a crianças e jovens portadores de doença rara e/ou deficiência grave.

25 - Que reforce os recursos técnicos e humanos das Equipas Locais de Intervenção.

26 - Que discuta, em sede de concertação social, a atribuição de um regime de trabalho em horário flexível / meia jornada, a todos os setores laborais, para o cuidador de portador de doença rara e/ou deficiência grave.

27 - Que preveja a prorrogação do prazo da baixa por assistência a filho menor, quando este é portador de doença rara e/ou deficiência grave, e mediante apresentação de declaração do médico assistente a atestar a imprescindibilidade de assistência parental.

28 - Que avalie a atribuição ao cuidador de subsídio por acompanhamento de portador de doença rara e/ou deficiência grave, no valor de 100% da remuneração de referência.

29 - Que preveja que, para o cuidador de portador de doença rara e/ou deficiência grave, o tempo de baixa por assistência seja contabilizado no Cálculo do Tempo de Serviço para a Aposentação / Reforma.

30 - Que avalie a atribuição, ao cônjuge do cuidador de menor portador de doença rara e/ou deficiência grave, de direito a licença de acompanhamento do filho doente, podendo esta ser gozada em simultâneo com o cuidador.

31 - Que estude, promova e aplique medidas de carácter fiscal que visem, nomeadamente, a criação de deduções fiscais para o cuidador de portador de doença rara e/ou deficiência grave.

32 - Que reforce a contratualização com as instituições das Redes Nacional de Cuidados Continuados Integrados e de Paliativos, de acordo com as disponibilidades existentes, a possibilidade de internamento e/ou apoio domiciliário para portador de doença rara e/ou deficiência grave, para descanso do cuidador.

33 - Que dê cumprimento às já publicadas Resoluções da Assembleia da República que recomendam ao Governo a criação do Estatuto do Cuidador Informal.

Os Deputados do Grupo Parlamentar do CDS-PP,

Isabel Galriça Neto
Teresa Caeiro
Ana Rita Bessa
Patrícia Fonseca
Nuno Magalhães
Assunção Cristas
Cecília Meireles
Telmo Correia
João Almeida
Helder Amaral
Ilda Araújo Novo
Vânia Dias da Silva
António Carlos Monteiro
João Rebelo
Filipe Anacoreta Correia
Álvaro Castello Branco
Pedro Mota Soares