

Projecto de Resolução n.º 1505/XIII/3ª

Recomenda ao Governo a adopção de medidas na área das doenças raras e da deficiência

Designam-se por doenças raras aquelas que afectam um pequeno número de pessoas quando comparado com a população em geral e são levantadas questões específicas relativamente à sua raridade.

Na União Europeia, consideram-se doenças raras aquelas que têm uma prevalência inferior a 5 em 10.000 pessoas, considerando o total da população da UE. Estima-se que existam entre 5.000 e 8.000 doenças raras diferentes, afectando, no seu conjunto, entre 6% a 8% da população, o que significa que existirão entre 600.000 a 800.000 pessoas com estas patologias em Portugal.

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. Estas doenças podem ser caracterizadas quase sempre como:

- Doenças crónicas sérias, degenerativas e que normalmente colocam a vida em risco;
- Doenças incapacitantes, em que a qualidade de vida é comprometida devido à falta de autonomia;
- Doenças em que o nível de dor e de sofrimento do indivíduo e da sua família é elevado;
- Doenças para as quais não existe uma cura efectiva, mas os sintomas podem ser tratados para melhorar a qualidade de vida e a esperança de vida.

Apesar de 80% das doenças raras terem origem genética, nem todas as doenças raras são causadas por alterações genéticas. Existem doenças que resultam de infecções (bacterianas ou virais) e alergias ou são devidas a causas degenerativas e que proliferam. As doenças raras caracterizam-se pela ampla diversidade de distúrbios e sintomas que apresentam e variam não só de doença para doença, mas também de doente para doente que sofra da mesma doença. Até ao momento para muitas doenças raras, a causa permanece ainda desconhecida.

Em muitas doenças raras, os sintomas podem ser observados ao nascimento ou durante a infância, como é o caso da atrofia muscular espinhal proximal, neurofibromatose, osteogénese imperfeita, condrodismplasias 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.

Os doentes afectados por estas doenças enfrentam dificuldades semelhantes na sua procura por um diagnóstico, informação relevante e orientação adequada para profissionais qualificados. O diagnóstico é, em regra, demorado e complicado de realizar, o que poderá ter como consequência que os doentes realizem diversas consultas em diferentes especialidades, podendo o diagnóstico demorar vários anos.

Em muitos casos as doenças raras não são diagnosticadas devido à escassez de conhecimento científico e médico. Na melhor das hipóteses, alguns dos sintomas são reconhecidos e tratados. As pessoas podem viver anos a fio em situações precárias sem cuidados médicos competentes uma vez que estão excluídas do sistema de cuidados de saúde com uma doença não diagnosticada. Deste modo, consideramos essencial que se promova a melhoria dos conhecimentos dos profissionais de saúde sobre doenças raras, tendo em vista a obtenção de diagnósticos mais céleres, nomeadamente através de formação específica destinada àqueles profissionais.

O grau de conhecimento de uma doença rara determina tanto a rapidez com que é diagnosticada como a qualidade das coberturas médica e social. Ora, lamentavelmente, o campo das doenças raras sofre de um défice de conhecimentos médicos e científicos, não existindo até muito recentemente programas 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 afectados e prolongar a sua esperança de vida. Assim, tendo sido feitos elevados progressos em algumas doenças, consideramos essencial que se continue este trabalho, devendo ser reforçada a investigação científica nesta área. É importante que hajam centros de referência e locais onde os profissionais de saúde – médicos e não só – se especializem numa ou num

grupo de doenças e que possam depois fazer um seguimento adequado dos doentes e das famílias.

Para além dos problemas levantados quanto à morosidade do diagnóstico e da insuficiente investigação científica nesta área, consideramos que existe ainda um outro problema igualmente relevante que consiste na falta de registo do número de doentes. É importante perceber quantos doentes há e qual a sua distribuição pelo país. Este facto é importante para melhorar, nomeadamente, o acesso aos cuidados de saúde por parte destes doentes, uma vez que a formação de equipas e serviços é dificultada pelo facto de não se saber quantos doentes são, nem onde estão. Deste modo, é urgente a criação de um registo nacional de doenças raras, tendo em vista a melhoria do acesso à saúde e assegurando que a oferta é adequada às necessidades existentes.

Muitas doenças raras envolvem insuficiências sensoriais, motoras, mentais ou físicas. As pessoas afectadas pelas doenças raras são mais vulneráveis psicológica, social, cultural e economicamente. Desta forma, entendemos ser essencial que se assegure o acompanhamento psicológico regular dos portadores de doença rara, bem como dos membros do agregado familiar, ajudando-os a lidar com a doença.

O Sistema de Atribuição de Produtos de Apoio (SAPA) é uma das medidas públicas que pretende facilitar o acesso das pessoas com deficiência e/ou incapacidade aos produtos de apoio e equipamentos indispensáveis e necessários à prevenção, compensação ou neutralização das incapacidades e desvantagens resultantes de deficiência e/ou incapacidade, e, acima de tudo, prosseguir na concretização do objectivo prioritário de reabilitação, integração e participação plena social e profissional. São considerados produtos de apoio os produtos, dispositivos, equipamentos ou sistemas técnicos de produção especializada ou disponível no mercado destinados a prevenir, compensar, atenuar ou neutralizar limitações na actividade ou as restrições na participação das pessoas com deficiência. São destinatários desse apoio as pessoas com deficiência e/ou incapacidade, necessidades especiais, que possuam grau de incapacidade atestada, por Atestado Médico de Incapacidade Multiuso, igual ou superior a 60%, ou que sejam pensionistas com complemento por dependência de 1.º ou 2.º grau. Acontece que apesar da importância destes produtos para a vida daqueles

que beneficiam deles, o sistema de atribuição dos mesmos tem-se revelado moroso e demasiado burocrático, dificultando o acesso aos produtos por aqueles que deles necessitam, pelo que consideramos que deveria ser revisto o funcionamento do Sistema de Atribuição de Produtos de Apoio, por forma a torna-lo mais ágil.

Por último, no âmbito da Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020, é anualmente publicado um plano anual do qual constam as prioridades estabelecidas, o que permite fazer o acompanhamento da execução da Estratégia. Todavia, ainda não foi publicado o plano anual para o presente ano, pelo que, atendendo à importância do mesmo, recomendamos que se proceda à sua publicação.

Nestes termos, a Assembleia da República, nos termos do n.º 5 do artigo 166.º da Constituição, por intermédio do presente Projecto de Resolução, recomenda ao Governo que:

1. No âmbito da Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020, proceda à publicação do plano anual para 2018.
2. Conclua a criação do registo nacional de doenças raras.
3. Aposte na investigação científica especializada para um melhor conhecimento das doenças raras e de novas formas de tratamento.
4. Promova a criação de formação específica destinada aos profissionais de saúde sobre doenças raras.
5. Crie condições que possibilitem o acompanhamento psicológico regular dos portadores de doenças raras e de pessoas com deficiência, bem como dos membros do seu agregado familiar.
6. Reveja o funcionamento do Sistema de Atribuição de Produtos de Apoio, por forma a agilizar o acesso aos produtos de apoio por aqueles que deles necessitam.

Assembleia da República, 13 de Abril de 2018.

O Deputado,

André Silva