



Bloco de Esquerda

Grupo Parlamentar

PROJETO DE RESOLUÇÃO N.º 1507/XIII/3.^a

RECOMENDA AO GOVERNO MEDIDAS DE APOIO ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

Na União Europeia, consideram-se doenças raras as que têm uma prevalência inferior a 5 em 10 000 pessoas ([Decisão 1295/1999/CE do Parlamento Europeu e do Conselho de 29-04-1999](#)). Esta definição, diferente da utilizada nos EUA e noutros países, estabelece que uma doença rara é assim considerada em função da prevalência da doença na população.

A maior parte destas doenças têm uma prevalência inferior a 1/100 000 pessoas, ou seja, afetam menos de cem doentes no país. Mas se as doenças são raras, os doentes com doenças raras no seu conjunto são muito frequentes. Estima-se que existam cerca de oito mil doenças raras, afetando 6-8% da população. Extrapolando, isso significa que existirão até 600 a 800 mil pessoas com estas patologias em Portugal.

As doenças raras são, quase sempre, crónicas, progressivas e degenerativas e, muitas vezes, colocam a vida em risco. São ainda incapacitantes, com a qualidade de vida dos portadores gravemente comprometida, devido a compromisso ou perda de autonomia. Cerca de 80% das doenças raras têm origem genética identificada (e constituem 3% a 4% dos nascimentos), o que aumenta muito o seu impacto em toda a família. Outras doenças raras são infecciosas (por bactérias ou vírus), autoimunes ou cancros raros.

O peso social das doenças raras atinge pois, para além dos doentes, toda a família, incluindo os seus cuidadores, familiares com risco genético e outros, e pessoas próximas, especialmente no caso das doenças mais graves, incapacitantes e sem cura ou tratamento disponível.

A maioria (75%) das doenças raras afetam crianças e 30% das pessoas com doenças raras morrem antes dos cinco anos de idade.

Conjugam-se, assim, múltiplos fatores desfavoráveis, como a raridade, a gravidade e a diversidade das doenças raras, que as tornam particularmente difíceis e demoradas de diagnosticar. Consequentemente, têm vindo a ser lançadas iniciativas específicas para o controlo destas doenças na comunidade, como seja a “Rare Diseases Task Force”, na União Europeia.

Em Portugal, o Plano Nacional de Saúde (PNS) 2004-2010 reconheceu que as doenças raras contribuem, significativamente, para a morbimortalidade durante os primeiros dezoito anos de vida. Foram entretanto implementadas medidas direcionadas para as pessoas com doenças raras, como seja a criação em 2008 do Programa Nacional para Doenças Raras (PNDR) ou da Rede Nacional de Centros de Referência para Doenças Raras (RNCR) e o Cartão da Pessoa com Doença Rara. Quer o PNDR quer a RNCR nunca avançaram, porém, tendo sido depois substituídos pela Estratégia Integrada para as Doenças Raras (2015-2020).

A nível europeu, existem 24 Redes Europeias de Referência (RER) para doenças raras, a que se candidatam os Centros de Referência nacionais; em Portugal, de momento, apenas cinco doenças (ou grupos de doenças) estão ligadas a RER. É necessário que o alargamento se faça, para que mais doenças raras a nível nacional estejam representadas e tenham acesso aos fundos de investigação comunitários disponíveis para o efeito.

Precisamente devido ao facto de serem doenças raras, muita da investigação sobre estas faz-se nas universidades e nos centros de investigação universitários; todavia, estes não são elegíveis como Centros de Referência, mesmo quando prestam serviços clínicos e laboratoriais à comunidade. Para que este conhecimento não se perca, é essencial que seja assegurada uma articulação consistente entre os Centros de Referência hospitalares e os centros de investigação universitários.

Uma dificuldade com que muitos doentes raros se deparam tem que ver com o acesso a terapias, tratamentos e exames de forma consistente e continuada no âmbito do Serviço Nacional de Saúde (SNS). O Bloco de Esquerda considera que é necessário garantir uma

melhor articulação dos diferentes agentes, de modo a que todos os utentes acedam aos tratamentos, terapias e exames de que necessitam.

Mesmo quando não existe uma cura eficaz para uma doença rara, os seus sintomas podem ser tratados para melhorar a qualidade de vida e aumentar a esperança de vida dos doentes. Quem sofre de uma doença rara experiencia dificuldades acrescidas no acesso a medicamentos específicos, usualmente designados medicamentos órfãos. Não só o seu desenvolvimento é mais demorado, como os aspetos regulamentares até à sua comercialização esquecem, por vezes, as necessidades particulares de quem sofre com estas doenças. É necessário assegurar que os medicamentos órfãos aprovados na Europa se encontram disponíveis aos doentes que deles necessitam em Portugal.

Para qualquer pessoa é difícil o impacto de ser diagnosticado com uma doença. Quando essa doença é rara, o impacto reveste-se de outras particularidades, até pela dificuldade de conhecer a doença, de aprender a lidar com ela ou de conhecer outros doentes. O Bloco de Esquerda considera que é necessário garantir mais e melhores respostas a estes doentes, no âmbito do SNS.

Assim, ao abrigo das disposições constitucionais e regimentais aplicáveis, o Grupo Parlamentar do Bloco de Esquerda propõe que a Assembleia da República recomende ao Governo:

- 1 - Garantir uma melhor articulação dos diferentes agentes do Serviço Nacional de Saúde, entre si e com Universidades e Centros de Investigação que prestem serviços clínicos e laboratoriais ao SNS, de modo a que os utentes acedam aos tratamentos, terapias e exames de que necessitam, num novo modelo de referenciação para doenças raras que aproveite todos os serviços e valências existentes;
- 2 - Promover e aplicar o conceito de democracia sanitária, através de uma maior participação dos doentes e suas associações representativas na definição de políticas de saúde e na tomada de decisões relacionadas com doenças raras;
- 3 - Conceber e aprovar de forma participada uma Agenda de ID&I, para financiamento da Estratégia Integrada para as Doenças Raras (2015-2020) e das agências de financiamento público de C&T;

- 4 - Instituir medidas de fiscalização e reforço da privacidade e confidencialidade dos registos de doenças raras, de acordo com a Lei e através da sua revisão por Comissões de Ética e do processo de consentimento informado;
- 5 - Valorizar a investigação por clínicos e outros profissionais de saúde, através do seu reconhecimento pelas instituições do SNS e de incentivos tais como flexibilização de horários, progressão na carreira e outros;
- 6 - Alargar o número de Centros de Referência para doenças raras, de modo a que estes possam integrar as Redes Europeias de Referência respetivas e, desse modo, se facilite a investigação num número mais alargado de doenças raras;
- 7 - Reforçar a formação de médicos da especialidade de genética médica, com a abertura de mais vagas a nível nacional nos serviços de genética médica considerados idóneos pela Ordem dos Médicos e sua posterior colocação para reforço dos serviços de genética do SNS que estão subdimensionados;
- 8 - Determine a abertura de vagas para estágio de Técnicos Superiores de Saúde, ramo de genética, bem como de outras vias de formação e estágio com vista à formação de mais geneticistas laboratoriais no país e sua posterior colocação no SNS;
- 9 - Rever a forma de prescrição de tratamentos para pessoas com doenças raras, removendo as atuais limitações de número de tratamentos quando eles são necessários de forma prolongada;
- 10 - Assegurar que todas as pessoas diagnosticadas com doenças hereditárias e seus familiares em risco possam aceder a consultas de aconselhamento genético;
- 11 - Garantir a disponibilização em Portugal de todos os medicamentos órfãos aprovados pela Agência Europeia do Medicamento;
- 12 - Garantir o pleno funcionamento da Orphanet-Portugal, com profissionais especializados em doenças raras;
- 13 - Apoiar as associações de doentes e a federação que as congregue e represente a nível europeu na EURORDIS.

Assembleia da República, 17 de abril de 2018.
As Deputadas e os Deputados do Bloco de Esquerda,