

## Projecto de Resolução nº 571/XI

**Recomenda ao Governo que promova acções de sensibilização no sentido de evitar discriminação dos doentes portadores de Fibrose Quística e que promova mecanismos de adequação dos tempos de trabalho à incapacidade gerada pela doença**

### Exposição de Motivos

A Fibrose Quística (FQ), cujo nome deriva do aspecto quístico e fibroso do pâncreas, é uma doença crónica, hereditária causada por alterações genéticas que se transmitem de pais para filhos.

É uma doença com um modo de transmissão recessiva, isto é, para que um individuo manifeste a doença é necessário herdar duas cópias do gene FQ.

As pessoas com FQ herdaram, pois, dois genes FQ, um de cada progenitor. Os pais, que não têm qualquer sintoma, têm um gene FQ e um gene normal, sendo designados por portadores de FQ. Como cada progenitor transmite um dos seus dois genes ao filho, este pode herdar uma de três combinações possíveis: 25% herda dois genes normais; 50% herda um gene normal e um gene FQ (esta criança será um portador tal como os pais), e 25% herda os dois genes de FQ, portanto, desenvolve a doença.

São mais de 500 as mutações (alterações genéticas) no gene CFTR (cromossoma 7) capazes de provocar a doença. No entanto, a mutação DELTAF508 é a mais frequente, estando presente em cerca de 42% dos genes FQ da população Portuguesa.

Fibrose Quística é uma das doenças hereditárias mais comuns, mas a sua incidência varia com a população considerada. É a doença genética autossómica recessiva mais frequente nos indivíduos de origem caucasiana (indo-europeia). Na América, cerca de 30.000 indivíduos sofrem de FQ. A frequência da doença é inferior noutras populações, nomeadamente na população africana e oriental.

Na maioria dos Países Europeus, calcula-se que, em média, 1:2.000 a 1:4.000 recém-nascidos sejam doentes. Extrapolando estes dados para a população Portuguesa, devem nascer por ano cerca de 30 crianças com a doença.

A FQ foi descrita pela primeira vez em 1938 por Dorothy Andersen como uma doença “letal” na idade infantil. Em 1964 Doershuk e Matthews apresentaram os resultados de um programa de tratamento e controlo das infecções pulmonares.

Nos últimos 30 anos muito se tem investigado nesta área, já que é a doença pulmonar que determina o prognóstico e a vida do doente. A criação de centros especializados de referência (Hospital São João e Hospital Maria Pia, na Zona Norte, Hospital Pediátrico de Coimbra, Zona Centro, e, na Zona Sul, Hospital Santa Maria e Hospital Dona Estefânia) e os avanços nas áreas do diagnóstico precoce e tratamento dos indivíduos afectados têm conduzido a um aumento do seu tempo de vida.

Apesar de se verificar um aumento do tempo de vida (25 – 30 anos), a verdade é que a expectativa média de vida do doente com FQ é ainda muito limitada.

A insuficiência respiratória é a habitual causa de morte dos doentes com FQ. São factores contribuintes a inflamação, a alteração das características das secreções, a broncoconstrição, a fibrose com perda de parênquima, a fraqueza e fadiga muscular.

As exacerbações da doença pulmonar são motivo frequente de hospitalização - cerca de 31% dos doentes são internados pelo menos uma vez por ano.

De acordo com a Associação Portuguesa de Fibrose Quística, em Portugal, nascem por ano entre 30 a 40 crianças com Fibrose Quística que de, acordo com os últimos estudos, têm uma esperança média de vida de cerca de 30 anos. Contudo, em Portugal, não existe nenhuma base de dados de quantos pacientes existem.

Sendo a Fibrose Quística uma doença genética e sem cura (listada como doença rara), leva à morte de muitos jovens, “roubando”, assim, de uma forma trágica os seus sonhos e ambições.

Os portadores de FQ deparam-se com uma série de dificuldades relacionadas, entre outras, com a doença, a família, a escolaridade e trabalho. Na maioria dos casos, estes doentes são forçados a abandonar precocemente a vida activa e o mercado de trabalho, o que implica, necessariamente, a reforma antecipada.

Assim, o Grupo Parlamentar do CDS-PP apresenta o seguinte Projecto de Resolução:

**Nos termos da alínea b) do Artigo 156º da Constituição e da alínea b) do nº 1 do artigo 4º do Regimento, a Assembleia da República recomenda ao Governo que:**

- a) Promova acções de sensibilização no sentido de evitar a discriminação dos doentes portadores de Fibrose Quística;**
- b) Promova a realização de estudos com vista à adequação dos tempos de trabalho e incapacidades geradas pela doença;**
- c) Estude mecanismos de maior acessibilidade dos doentes portadores de FQ à dispensa de medicamentos, nomeadamente através de um projecto-piloto;**
- d) Crie uma base de dados de quantos pacientes existem com diagnóstico positivo;**

## Os Deputados