

PRINCIPAIS CONCLUSÕES DO DDR2018

RELEVANTES PARA A AUDIÊNCIA NA COMISSÃO DE SAÚDE DA AR (14 mar 2018)
E PARA A REVISÃO DA LEI DE BASES DA SAÚDE

1. Estratégia Integrada para as Doenças Raras (2015-18)

- A Estratégia tem feito recomendações gerais quanto a infraestruturas de ID&I, identificado lacunas de conhecimento (no diagnóstico, prognóstico, intervenções médicas inovadoras) e a necessidade de inovação social (modelos, barreiras, educação/proteção social)
- No entanto, continuam a faltar recursos para levar à prática as medidas recomendadas (a razão que levou já à não implementação do Plano Nacional para as DR de 2008)
- A participação dos diversos Ministérios envolvidos de algum modo com as doenças raras (DR) é importante, mas persiste o risco de falta de coordenação (por exemplo dos objetivos específicos de cada uma das entidades envolvidas)
- Na Comissão da Estratégia não estão representados os doentes (através da suas associações), nem os profissionais de saúde enquanto tais (não há, por exemplo, médicos geneticistas envolvidos na Comissão)

2. Centros de Referência (CR) e Redes Europeias de Referência (ERN)

- Sempre houve CR para doenças raras (DR) – agora alguns começaram a ser reconhecidos oficialmente
- Esse aumento de visibilidade dos CR, aumentou a procura, trazendo mais doentes, mais obrigações, mais necessidades; no entanto, continuam a faltar recursos humanos e outros, financiamento específico, reconhecimento da sua atividade por algumas instituições; as equipas continuam deficitárias (profissionais válidos abandonam o SNS, não são oferecidas condições aos mais novos, profissionais talentosos procuram outras carreiras)
- Até 2017, foram aprovadas 24 ERN para DR; em Portugal, apenas 5 doenças (ou grupos de doenças) estão ligadas a ERN
- Precisamente porque são raras, muita da investigação e acompanhamento em DR fez-se e faz-se ainda em Universidades e Centros de Investigação, mas estes ficaram de fora do processo e não são elegíveis para reconhecimento de CR
- O acesso às ERN, por onde vai passar o principal financiamento europeu para investigação em DR, está limitado aos CR reconhecidos oficialmente

3. Investigação em DR

- Os registos e bases de dados são fundamentais para todas as DR, para aumento do seu conhecimento epidemiológico e planificação de cuidados, e para a investigação e os ensaios clínicos
- Os clínicos e outros profissionais de saúde, já de si sobrecarregados com tarefas clínicas e administrativas, não fazem (mais) investigação por pressão laboral e falta de tempo, de meios e fundos (nomeadamente falta de estruturas de apoio) e por não sentirem ser valorizada a sua atividade de investigação pelas chefias

4. Prestação de cuidados de saúde fora do SNS

- Por outro lado, diversos grupos de investigação em Universidades e Centros e Investigação do MCTES desenvolveram e vêm prestando cuidados de saúde (por vezes muito importantes), sobretudo laboratoriais mas também clínicos, em áreas em que o SNS não tem capacidade de resposta

5. O ponto de vista dos doentes

- O Rare Barometer Voices (28 jan 2018; 3213 respostas de 63 países, incluindo 156 de Portugal) identificou como 3 principais obstáculos à investigação sobre DR a falta de financiamento público (75% das respostas) e privado (49%); o pouco diálogo entre cientistas, pacientes e médicos (37%); e a falta de conhecimento e de documentação sobre DR (32%)

6. O ponto de vista das Associações de DR

- No mapeamento efetuado por um Centro de Investigação, foram identificadas pelo menos 35 associações de DR em Portugal
- Estas associações identificaram como principais problemas no campo das DR a baixa literacia da população e dos profissionais, a difícil articulação dos cuidados pediátricos - consulta adulto, acessibilidade limitada (transporte, proximidade dos centros), falta de financiamento, não reconhecimento do seu papel potenciador nos cuidados saúde, envolvimento insuficiente da comunidade científica, insuficiente articulação entre a MGF e a Genética Médica, longo tempo espera para consultas de Genética no SNS e a resposta insuficiente da Medicina Reprodutiva no SNS
- As Associações entrevistadas sugeriram diversas medidas concretas para melhorar os cuidados de saúde em DR e identificaram como oportunidades a Carta para a Participação Pública em Saúde e a revisão em curso da Lei de Bases da Saúde

7. O ponto de vista da Lei

- A Constituição da República Portuguesa parece proteger mais os consumidores que os doentes, embora mencione a sua “gestão participada” no SNS
- A “Lei das Associações de Defesa dos Utentes do SNS” (Dec^o-Lei 44/2005 parece colmatar essa lacuna, ao reconhecer o direito de associação dos utentes do SNS, a sua participação no processo legislativo e a nível administrativo e a participação dos doentes na gestão do sistema de saúde) e o mecenato associativo (segundo as regras da Lei do Mecenato)

8. Debate sobre representatividade das Associações de DR

- A EURORDIS é uma aliança não-governamental de associações de doentes centrada nos próprios doentes; representa 792 associações (69 países), quatro mil DR e os 30 milhões de doentes com DR na Europa
- As alianças nacionais para DR reúnem as muitas associações num dado país; em Portugal, cerca de um terço estão representadas na Aliança Portuguesa de Associações das Doenças Raras, outro terço na FEDRA e cerca de um terço não estão federadas em nenhuma delas
- A Aliança organizou em 2015, na AR, a 1^a reunião do projeto europeu EUROPLAN (conclusões enviadas aos decisores políticos e disponíveis *online*)
- Apesar de ser a única aliança nacional reconhecida pela EURORDIS, a Aliança promoveu o debate sobre representatividade das associações em Portugal
- Foi obtido consenso quanto à necessidade de haver uma única aliança representando todos os doentes com DR em Portugal; foi formada uma comissão *ad hoc* com representantes das associações presentes (inscricas na Aliança, na FEDRA ou não federadas), a qual tomará a seu cargo a organização de reunião deliberativa quanto ao modelo a adotar
- A entidade resultante poderá ser já a responsável por organizar uma 2^a reunião nacional do projeto EUROPLAN

MEDIDAS SUGERIDAS:

Para fomentar a Investigação em DR:

1. Conceber (de forma participada) e aprovar uma Agenda de ID&I, a ser financiada no âmbito da Estratégia Integrada para as Doenças Raras (2015-2020) ou endereçada às agências de financiamento público de C&T
2. Assegurar a continuidade e mútuo reforço entre ID&I e prestação de cuidados de saúde, educação e proteção social: uma componente de investigação deve ser incorporada (com tempo dedicado) no acompanhamento de rotina das pessoas com DR
3. Simplificar procedimentos do Código da Contratação Pública para aquisição de bens e serviços e recrutamento de RH, no âmbito de projetos de ID&I com financiamento público
4. Valorização da investigação por clínicos e outros profissionais de saúde, através de reconhecimento pelas instituições do SNS e de incentivos tais como flexibilização de horários, progressão na carreira e outros

Para melhorar os cuidados de saúde em DR:

1. Integração da Genética Médica em programas de pré e pós-graduação
2. Novo modelo de referenciação para Genética Médica, que aproveite as valências clínicas existentes em Universidades e Centros Investigação, colocando-os em rede e como parte do sistema de referenciação do SNS
3. Reconhecimento em Portugal da profissão de aconselhador genético (já reconhecida na UE), contribuindo para diminuir tempos de espera em consultas de Aconselhamento Genético nos serviços de Genética Médica
4. Agilizar o reconhecimento de CR para todas as doenças/grupos de doenças e aí incluir Universidades e Centros de Investigação

Para melhorar o diálogo e a capacitação de doentes e associações:

1. Participação das associações na investigação
2. Formação de investigadores e clínicos pelas associações de DR
3. Formação dos doentes e associações, aproveitando estruturas existentes no SNS (incl. CR) e nas Universidades e Centros de Investigação
4. Incentivos (financiamento e outros) para viabilizar estas medidas
5. Reconhecimento e aceitação pelas instituições políticas nacionais do conceito de *democracia sanitária*, com promoção da participação ativa dos doentes e suas associações na definição de políticas de saúde

Para proteger e empoderar os doentes e famílias:

1. Considerar os doentes como verdadeiros *participantes* e não meros *sujeitos* ou mesmo *objetos* da investigação
2. Promover um maior envolvimento dos doentes na definição de políticas de saúde e tomada de decisões relacionadas com DR
3. A justiça social e equidade no acesso a tratamentos (incl. medicamentos órfãos) devem ser reconhecidos como valores éticos fundamentais e um direito de todos os doentes (seja com DR ou comuns)
4. Os aspetos éticos dos registos de DR devem ser preservados, através da sua revisão por Comissões de Ética, pelo consentimento informado e a preservação da privacidade de doentes e familiares e a confidencialidade dos dados (pessoais, familiares, clínicos e genéticos)

11 de março de 2017

Marta Jacinto (Aliança), Jorge Sequeiros (i3S), Joao Lavinha (INSA)