Projeto de Resolução n.º 1011/XIII/2.ª

Consagra a data de 15 de junho como o Dia Nacional da Doença de Huntington e recomenda ao Governo que aprove medidas de redução do impacto dessa doença e de apoio aos seus portadores

Exposição de motivos

A Doença de Huntington é uma enfermidade hereditária, rara e degenerativa do sistema nervoso central, até ao momento sem terapêutica eficaz na sua prevenção ou tratamento, e que se caracteriza por perda neuronal seletiva e progressiva, associada a alterações motoras, cognitivas e comportamentais.

Com efeito, sendo certo que a sintomatologia dessa doença não é uniforme, a mesma evidencia-se, normalmente, através de movimentos involuntários, bruscos e irregulares, défice cognitivo e perda progressiva da memória, depressão e agressividade, perturbações do sono, dificuldades na fala e na deglutição, bem como rigidez muscular.

Embora se trate de uma doença de início mais habitual na vida adulta, designadamente na faixa etária dos 30 a 50 anos, os primeiros sintomas podem, no entanto, surgir em qualquer idade, ainda antes dos 20 ou mesmo antes dos 10 anos de idade.

Em qualquer caso, manifestada a patologia, a esperança média de vida situa-se nos 10 a 15 anos, em virtude da doença de Huntington afetar, de modo progressivo, a capacidade dos doentes de cumprirem funções básicas, como são os casos da ingestão de alimentos ou, até,

de uma locomoção em segurança. As quedas relacionadas com o desequilíbrio, os engasgamentos e as pneumonias por aspiração são, de resto, as principais causas de morte prematura daqueles doentes.

O impacto psicológico, emocional, familiar e social desta doença é enorme e conduz frequentemente a atitudes de discriminação e estigmatização social, seja no ensino, no trabalho e mesmo no acesso aos cuidados médicos, por vezes, infelizmente, até no seio das próprias famílias.

Embora inexistam estatísticas oficiais, estima-se que a prevalência da doença de Huntington em Portugal seja semelhante à da generalidade dos restantes países europeus, com cerca de 10 casos declarados em cada 100 mil pessoas, podendo o número de pessoas em risco aproximar-se dos 50 casos por 100 mil, donde decorre que, no nosso País, possam existir cerca de mil portadores dessa doença e cinco mil pessoas em risco de a contrair.

Contudo, é de ter ainda presente que a referida doença não atinge, somente, os seus portadores e respetivos familiares em risco, já que afeta igualmente a restante família alargada, seus cuidadores e amigos, sentindo-se, outrossim, junto dos profissionais de saúde que com ela lidam, razão pela qual a doença de Huntington tem um impacto não despiciendo junto de dezenas de milhares de pessoas no nosso País.

As características da doença de Huntington tornam-na, aliás, de difícil diagnóstico, o qual é muitas vezes tardio, em virtude da falta de conhecimento e de educação específica de médicos e outros profissionais de saúde acerca da mesma, sendo os seus portadores por vezes confundidos com os pacientes que têm problemas de alcoolismo ou outras dependências.

Acresce que, quando a doença se manifesta mais precocemente, as crianças, jovens ou adolescentes são vítimas de *bullying* e votados ao ostracismo pelos seus pares, dada a

natureza invulgar dos seus sintomas, bem como por não conseguirem controlar muitos dos seus impulsos e se relacionarem com terceiros por vezes de uma forma pouco adequada.

Em face desta realidade e com o propósito de conferir maior visibilidade e criar melhores condições de apoio a esta grave enfermidade, em boa hora entendeu a Associação Portuguesa de Doentes de Huntington (APDH) apresentar à Assembleia da República uma Petição, solicitando a criação do Dia Nacional da Doença de Huntington.

Propôs a APDH que o Dia Nacional da Doença de Huntington ocorresse a 15 de junho, em virtude de se tratar do Dia de S. Vito, o padroeiro dos epiléticos e dos afetados pela enfermidade nervosa chamada *Dança de São Vito* (coreia), aliás também adotado como Padroeiro pelos Doentes de Huntington, por esta doença se manifestar por movimentos involuntários que lembram "*uma dança*" (coreia).

O Grupo Parlamentar do PSD comunga das preocupações que lhe foram manifestadas pela APDH e considera seu indeclinável dever dar, na medida das suas possibilidades, expressão aos anseios dos doentes de Huntington e das suas famílias, pelo que, através do presente Projeto de Resolução, propõe-se que a Assembleia da República consagre o Dia Nacional da Doença de Huntington, como forma de o Parlamento contribuir para o aprofundamento do conhecimento sobre a referida patologia, bem como para uma maior sensibilização da sociedade acerca da mesma.

Uma outra questão é a que respeita ao facto de a doença de Huntington ter um modo de transmissão autossómico dominante, pelo que, quando uma pessoa é portadora dessa patologia, existe uma probabilidade, na ordem dos 50%, de a mesma ser transmitida a um seu descendente em primeiro grau, na linha reta.

Certo é que os progressos das ciências médicas permitem já a realização de um diagnóstico genético, através de técnicas de procriação medicamente assistida (PMA), de modo a que as crianças a nascer não enfermem do referido grave problema de saúde.

Com efeito, os portadores da mutação da doença de Huntington podem, atualmente, constituir descendência, prevenindo a transmissão daquela enfermidade, desde que o façam com recurso ao Diagnóstico Genético Pré-implantação (DGPI), uma das técnicas de PMA utilizadas.

Importa, pois, garantir às pessoas portadoras da doença de Huntington que pretendam ter filhos o pleno acesso às técnicas de PMA, de modo a que possam cumprir o seu legítimo anseio parental, evitando simultaneamente a transmissão dessa doença aos seus descendentes.

É verdade que tal já pode ocorrer nos termos gerais do acesso às técnicas de PMA, mas não o é menos que os casais afetados pela doença de Huntington, inscritos no único centro de PMA do País dedicado ao seu acompanhamento – o Hospital de S. João, no Porto –, confrontam-se com dificuldades e disparidade de direitos em relação a casais saudáveis ou com diagnóstico de infertilidade que acedem a essas técnicas.

Na verdade, atualmente, nos casos de DGPI, o tempo de espera é de 18 meses a quase dois anos até ao primeiro ciclo de tratamentos, e de 18 meses entre as duas únicas tentativas que se disponibilizam.

Sucede que, nos tratamentos de PMA de segunda linha, para casais saudáveis ou com diagnóstico de infertilidade (Fecundação *in vitro* - FIV e Injecção Intra-citoplasmatica de Espermatozóides – ICSI), os tempos de espera são consideravelmente menores, não excedendo um ano, além de os interessados disporem de três tentativas.

Ora, não pode deixar de se ter presente que os doentes de Huntington, ao contrário das outras situações descritas, terão a curto e médio prazo a sua qualidade de vida afetada e mesmo comprometida, decorrendo dos atuais tempos de espera e da metodologia em vigor

uma injustiça inaceitável, qual seja a da perda de anos preciosos e com qualidade junto dos filhos.

Com efeito, tal é o que resulta da atual situação de lista única para todos os casos de casais saudáveis ou com doenças genéticas indicadas para DGPI, sem se considerar as particularidades intrínsecas de cada situação.

Importa, pois, que, designadamente no âmbito do Serviço Nacional de Saúde (SNS) sejam criados grupos distintos no acesso às técnicas de PMA, em particular nos casos indicados para DGPI, os quais atendam a fatores diversos, como sejam, por exemplo, a existência ou não de tratamentos que impeçam a progressão da doença que se pretende evitar transmitir.

Na verdade, o Estado não pode deixar de ajudar a acabar com a esta doença das famílias, devendo, para o efeito, apostar de forma ativa, efetiva e decidida no acesso daquelas a processos de reprodução humana consentâneos com uma moderna e responsável política de planeamento familiar e de apoio à natalidade.

Evidentemente que, no caso de o SNS não dispor de capacidade para reduzir os tempos de espera com os atuais meios das Unidades de Medicina de Reprodução e para aumentar o número de as tentativas de acesso ao DGPI, cumpre-lhe, para assegurar o direito constitucional da proteção à saúde, promover a articulação com centros privados autorizados para técnicas de reprodução medicamente assistida, para estes referenciando os referidos casais, à semelhança, de resto, com o que sucede com casais com diagnóstico de infertilidade indicados para FIV e ICI que se encontrem em lista de espera há mais de 12 meses, nos termos do Despacho n.º 10789/2009, de 27 de abril.

O aumento do número de tentativas disponíveis, pelo menos para três, contribuirá, por certo, para reduzir a transmissão da referida doença genética, não sendo atualmente aceitável discriminar os casais com histórico familiar da doença de Huntington relativamente

a todos os restantes que já beneficiam do acesso às técnicas de PMA, nos termos da lei em vigor.

Dadas as particulares características da doença de Huntington, a que já se aludiu *supra*, não é aconselhável a inserção dos seus portadores em lares de idosos ou casas de repouso, sendo certo que, em Portugal, inexistem respostas adequadas à particularidade da referida enfermidade. O resultado é, não raro, o seu internamento em instituições psiquiátricas, solução clinicamente não indicada, ou, pior ainda, a indigência social, situação profundamente desumana e mesmo inaceitável.

Neste contexto, considera o Grupo Parlamentar do PSD que deveria existir uma resposta social em forma de equipamento, eventualmente criando unidades de apoio dirigidas especificamente a doentes com Huntington, através das quais se poderia assegurar a prestação de um conjunto de cuidados àqueles doentes, a fim de se contribuir para a melhoria da sua qualidade de vida e de lhes possibilitar cuidados dignos em fim de vida.

Essas unidades deveriam incluir as vertentes de internamento e de ambulatório, no primeiro caso para as situações de ausência de família ou em que esta não consegue assegurar os cuidados no domicílio, e também para descanso do cuidador, quando for esse o caso, e a vertente de ambulatório, consubstanciada na figura do centro de dia, desse modo prestando apoio ao doente mas possibilitando a permanência deste no respetivo meio sociofamiliar.

Uma questão final respeita à discriminação que muitas vezes os doentes de Huntington são vítimas em sede de obtenção de atestados médicos de incapacidade multiuso, já que, dependendo este de junta médica, o desconhecimento que muitos clínicos têm acerca da referida doença leva a que os seus portadores não sejam por vezes devidamente classificados.

Nestes termos, ao abrigo das disposições legais e regimentais aplicáveis, os Deputados abaixo assinados, do Grupo Parlamentar do Partido Social Democrata, apresentam o presente Projeto de Resolução:

A Assembleia da República resolve, nos termos do n.º 5 do artigo 166.º da Constituição da República Portuguesa, o seguinte:

1. Instituir o dia 15 de junho como o Dia Nacional da Doença de Huntington.

2. Recomendar ao Governo que:
   2.1. Assegure, através do Serviço Nacional de Saúde ou, se necessário, com recurso a centros privados autorizados para técnicas de reprodução medicamente assistida, o pleno acesso às técnicas de procriação medicamente assistida:
      a) Aumentando o número de tentativas de acesso ao Diagnóstico Genético Pré-implantação, por parte das pessoas portadoras de Doença de Huntington, de modo a evitar a sua transmissão para descendentes;
      b) Criando grupos distintos no acesso às técnicas de PMA, em particular nos casos indicados para DGPI, os quais atendam a fatores diversos, como sejam, por exemplo, a existência ou não de tratamentos que impeçam a progressão da doença que se pretende evitar transmitir.
   2.2. Promova a criação de unidades de apoio dirigidas especificamente a doentes com Huntington, dotadas de recursos humanos adequados e devidamente qualificados, que lhes assegurem, designadamente os seguintes serviços:
      a) Cuidados especializados médicos e de enfermagem;
      b) Prestação de apoio psico-social, através de psicólogo e assistente social;
      c) Prestação de apoio na área da reabilitação, designadamente de fisioterapia, terapia da fala e terapia ocupacional;
      d) Atividades de movimento;

e) Apoios que satisfaçam as necessidades básicas como a alimentação e higiene, entre outras;
f) Prestação de cuidados em fim de vida.

2.3. Assegure os encargos com o transporte não urgente prescrito aos utentes com diagnóstico médico de doença de Huntington, quando o mesmo seja instrumental à realização das prestações de saúde.

2.4. Promova ações de sensibilização junto dos serviços emitentes de atestados médicos de incapacidade multiuso, no sentido de evitar a discriminação dos doentes com Huntington na obtenção dos atestados referidos.

Palácio de São Bento, 17 de julho de 2017

Os Deputados do Grupo Parlamentar do PSD,

Luís Montenegro
Miguel Santos
Ângela Guerra
Luís Vales