

Programa Nacional de Doenças Raras em desenvolvimento

“É preciso usar os medicamentos órfãos de forma racional e ter evidência de que o seu uso poderá ser benéfico para os doentes”, afirmou a Ministra da Saúde. As declarações surgem em reacção às denúncias de problemas sentidos por portadores de doenças raras no acesso a medicamentos órfãos, designadamente no Hospital de São João, no Porto, e no Hospital dos Capuchos, em Lisboa, por razões alegadamente economicistas



Falando numa conferência organizada pela Aliança Portuguesa de Associações de Doenças Raras, em Fevereiro, no IBMC (Porto), a Ministra da Saúde sublinhou que as doenças raras são uma área em que a indústria farmacêutica “**investe pouco, obviamente, porque é uma área que não é muito lucrativa**” e que muitos dos medicamentos órfãos têm “**um preço elevadíssimo**”, o que requer “**racionalidade**” na sua utilização.

A responsável entende que as associações e os profissionais podem trabalhar em conjunto com as autoridades, nomeadamente com o INFARMED, cujo Presidente, Prof. Jorge Torgal, estava presente, para que, “**de uma maneira sustentável, nós possamos responder às necessidades dos doentes e não às necessidades da indústria farmacêutica**”. “**Nós temos de ser criteriosos**”, continuou. E, embora a decisão terapêutica pertença ao médico, a Ministra diz que é preciso “**ter a evidência de que o benefício é grande**” e a “**prova da eficácia**” do medicamento.

“**Sem isto, penso que o Serviço Nacional de Saúde não sobrevive. Se queremos continuar a ter saúde para todos, temos de fazer um esforço para usar estes medicamentos racionalmente e seguindo a evidência**”, insistiu.

Para a pediatra, mesmo quando as doenças raras não têm tratamento eficaz, é possível “**fazer muito para melhorar a qualidade de vida das pessoas**”. Nesse sentido, apelou à “**transparência**” das relações entre os organismos científicos e o Governo. “**Podemos colaborar muito mais para que estas pessoas possam ter uma vida melhor**”, assegurou.

A Ministra garantiu também que o Programa Nacional das Doenças Raras, que a Direcção-Geral da Saúde está a coordenar, “**está a ser desenvolvido**”, embora “**nem sempre à velocidade que nós gostaríamos, pelas mais diversas razões. Muitas vezes é preciso ter uma certa resiliência para não desistir e acreditar que é possível. Grão a grão, nós vamos conseguir dar passos num sentido positivo**”.

Quanto à definição dos centros de referência nacionais, que fazem parte do Programa, garantiu que “**estão a ser trabalhados para uma resposta mais organizada e mais integrada a este problemática**”. Por outro lado, considerou o cartão do portador de doenças raras “**muito importante na forma como os doentes são atendidos nos serviços de saúde. Foi um passo muito decisivo para ultrapassar as dificuldades**”.

Concurso para centros de referência está a ser “operacionalizado”

Em relação aos centros de referência para as doenças raras, o Subdirector Geral da Saúde revelou que está a ser operacionalizado o concurso, depois de a Ministra ter aprovado o documento que estabelece os critérios para a sua constituição. Sabe-se que um dos critérios é que os candidatos sejam centros “**com experiência e actividade nestas áreas**”.

Ao contrário do que alguns pretendiam, os centros terão mesmo de ficar

ligados a hospitais públicos, ainda que com a possibilidade de contratualização de serviços com outras entidades em áreas onde não tenham capacidade de dar resposta adequada.

“O que nós pretendemos com os centros de referência é que haja um contínuo de cuidados, desde o diagnóstico até às situações terminais. Mesmo que não tenham todas as valências, os centros têm de ser os coordenadores do seguimento destes doentes. Isso significa que os centros poderão não estar localizados só num espaço, mas tem de haver uma coordenação que possa integrar todos os serviços”, explicou.

Como o Dr. José Robalo admitiu, o seguimento dos portadores de doenças raras era um problema. **“A partir dos 18 anos, as pessoas começavam a ter dificuldades em serem seguidas porque o enfoque principal da intervenção estava na área da Pediatria”, lembrou.**

Perante as notícias preocupantes sobre a falta de acesso às terapêuticas para as doenças raras, o Subdirector considera que os centros de referência terão **“um papel fundamental no estabelecimento de protocolos terapêuticos. Os doentes que cumprirem os critérios estabelecidos nos protocolos, seja em que circunstância for, vão ter acesso aos medicamentos”**. Por outras palavras, **“vai haver uma normalização no seguimento dos doentes”**.

Outro critério a que terão de obedecer os centros de referência é a participação em redes europeias de centros de referência. **“Estamos a falar em doenças com prevalências muito baixas em que a massa crítica de seguimento destes**

doentes nem sempre é fácil”, afirmou. Assim, “um dos critérios para que os centros de referência possam ser reconhecidos é a obrigatoriedade de participarem em redes europeias, o que serve para aumentar o conhecimento, desenvolver protocolos terapêuticos e, eventualmente, investigação e ensaios clínicos”, argumentou.

O Subdirector revelou que **“o mais provável” e “o que faz mais sentido”** é que haja centros de referência para **“grupos de doenças”,** sendo que, numa primeira fase, poderá existir apenas um centro de referência.

Já há consenso sobre o cartão do doente

Relativamente ao cartão do doente, uma proposta do CDS-PP que foi aprovada na Assembleia da República, **“chegou-se a um consenso entre os técnicos e as associações de doentes”**.

Segundo o Dr. José Robalo, **“o cartão pode ser evolutivo. Não vamos ficar à espera que se crie um cartão extremamente complicado, com chips e mecanismos electrónicos que, depois, ninguém consegue ler. Esse seria um caminho, mas, neste momento, o que é fundamental é ter um cartão, mesmo que seja em papel, mas que nos permita resolver os problemas mais prementes, particularmente na referência”**. Neste momento, o Departamento de Qualidade da Direcção-Geral de Saúde já está a implementar o cartão. **“Está a ver qual é o conjunto de informação que este cartão deve conter e que possa ser transversal a todas as**

doenças raras”, informou. O cartão tem vários objectivos, sendo que o principal é **“a identificação do doente como portador de uma doença específica, que precisa de tratamentos específicos”**. E deu o exemplo dos hemofílicos, que têm de ser orientados para serviços que consigam dar resposta, pois **“não faz sentido andarem a passear de urgência em urgência”**. Além da referenciação para os serviços mais adequados, **“o cartão poderá ter alguma importância, se assim for entendido, na comparticipação de alguns dos medicamentos ou tratamentos. Isto está em aberto”**.

Esta conferência, destinada a comemorar o Dia das Doenças Raras, contou também com a participação do Prof. Jorge Sequeiros, que apresentou o sítio da Orphanet em português, do Dr. Francisco Beirão, Presidente da Aliança Portuguesa de Associações das Doenças Raras, que colocou os problemas mais prementes, do Dr. Luís Vale, da Segurança Social, que falou sobre os apoios sociais aos doentes e às famílias, e da Dra. Ilda Figueiredo, eurodeputada, que falou sobre o papel que a União Europeia pode ter no **“levantamento e divulgação das boas práticas”** e na **“pressão”** para que alguns documentos saiam da gaveta e sejam **“postos em prática”**.

Na segunda parte do encontro, falaram ainda a Dra. Clara Sá Miranda, do IBMC, a Dra. Assunção Bessa, da Associação Portuguesa de Doenças Neuromusculares (APN), e a Dra. Paula Coutinho, do Hospital de São Sebastião (Santa Maria da Feira). ■

Cláudia Azevedo

Orphanet apresentado no Porto

O Orphanet, um portal de doenças raras e medicamentos órfãos em português, foi oficialmente apresentado no passado mês de Fevereiro, no Porto, durante um encontro destinado a comemorar o Dia das Doenças Raras.

A própria Ministra da Saúde fez questão de estar presente na apresentação pública deste portal, considerando que **“pode ser uma grande ajuda para aumentarmos a capacidade de intervir”**.

De acordo com o Prof. Jorge Sequeiros, coordenador do projecto, **“este portal representa um avanço muito grande, é um manancial muito importante de informação cientificamente validada antes de ser incluída. A informação que se encontrava até agora dispersa pela internet em diversos locais está, agora, concentrada”**.

Os públicos potenciais vão desde os profissionais de saúde aos doentes, passando pela indústria farmacêutica, autoridades de saúde, agências reguladoras, investigadores e a própria comunicação social.

“A Orphanet é útil para os médicos porque não há nenhum especialista que possa ter o conhecimento ou a experiência de todas as doenças raras. São mais de 6.500 as doenças raras conhecidas. É também muito útil para os doentes porque vão encontrar, além de informação sobre a doença, a localização dos centros especializados mais próximos e saber se existe alguma forma de tratamento, algum teste de diagnóstico, onde

são feitos e se há associações de doentes”, indicou o geneticista do IBMC.

A Orphanet está disponível em cinco idiomas e conta com 38 países participantes. Os seus objectivos são **“melhorar o diagnóstico e o tratamento, acelerar a investigação, contribuir para o empoderamento dos doentes e melhorar a utilização dos recursos clínicos”**.

No portal são disponibilizadas informações sobre doenças raras, medicamentos órfãos, consultas especializadas, testes diagnósticos, laboratórios, investigação e ensaios, entre outras.

As doenças raras afectam no máximo uma pessoa em cada 2000, sendo 80% de origem genética. Embora cada doença afecte poucas pessoas, as doenças raras, no seu conjunto, atingem 6 a 8% da população. Em Portugal, existirão 600 a 800 mil doentes com uma doença rara. Na Europa, estima-se que sejam mais de 24 milhões, o que equivale à população da Holanda, Bélgica e Luxemburgo juntos. Apesar disso, a informação de qualidade é pouca, o que torna o diagnóstico difícil e atrasado, com perda de tempo e de recursos.

Na Orphanet, estão registados mais de 100 medicamentos órfãos, que se destinam à prevenção ou tratamento das doenças raras. A base de dados de medicamentos órfãos da Orphanet foi desenvolvida com co-financiamento de várias instituições e empresas, entre outras: Merck Serono e Genzyme.