



## As doenças raras na Europa: o enquadramento português

### Rare Diseases in Europe: the Portuguese framework

Verónica Gómez<sup>1</sup>, Patrícia Rama<sup>2</sup>, Ausenda Machado<sup>1</sup>, Paula Braz<sup>1</sup>, Cristina Furtado<sup>3</sup>, Dezso David<sup>2</sup>, Natércia Miranda<sup>4</sup>, Glória Isidro<sup>1</sup>

gloria.isidro@insa.min-saude.pt

(1) Departamento de Epidemiologia; (2) Departamento de Genética Humana; (3) Departamento de Doenças Infecciosas; (4) Departamento Promoção da Saúde e Prevenção de Doenças Não Transmissíveis, INSA.

#### \_Resumo

A EUCERD *Joint Action* (EJA) para as Doenças Raras (DR) integrou cinco domínios: planos nacionais e estratégias, nomenclatura internacional para DR, serviços sociais especializados, qualidade dos cuidados/centros de referência e integração de iniciativas em DR. O objetivo deste artigo é descrever o enquadramento português nas DR. Em novembro de 2014 foi realizado um *workshop* em Portugal com oito países participantes. Foi descrita a situação europeia para as DR e comparada com a realidade portuguesa. Estiveram presentes: autoridades europeias, parceiros da EJA, especialistas, investigadores, profissionais de saúde e associações de doentes. Realizou-se uma análise qualitativa dos conteúdos das apresentações, posteriormente atualizada através de análise documental. No domínio dos planos e estratégias foi aprovada a Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020 que assenta numa cooperação interministerial, intersectorial e interinstitucional. Em relação à nomenclatura, foi discutida e proposta a utilização do *Orphan number*. Foram descritas várias iniciativas no âmbito das DR e observados exemplos de boas práticas na área dos serviços sociais especializados. Recentemente, Portugal reconheceu oficialmente vários Centros de Referência Nacionais, onde se incluem alguns para as DR. Em conclusão, Portugal tem vindo a desenvolver diversas atividades no domínio das DR sendo necessário continuar com a integração das mesmas.

#### \_Abstract

The EUCERD *Joint Action* (EJA) for Rare Diseases (RD) consists of five domains: national plans and strategies, international RD nomenclatures, specialized social services, quality of care/centres of expertise and integration of RD initiatives. This article intends to provide the Portuguese situation on RD. In November 2014, a workshop was held in Portugal and included participants from eight different countries. The European state-of-art in every domain was counterbalanced with the Portuguese reality. European authorities, EJA's partners, experts, researchers, health care professionals and patients' representatives were present. A qualitative data analysis of the presentations' contents was performed and updated documental analysis. Concerning plans and strategies, a National Integrated Strategy 2015-2020, based on an inter-ministerial/sectoral/institutional cooperation, using medical, social, scientific and technological resources, for RD was approved. Regarding nomenclature, health professionals use different coding systems. A proposal for the ORPHA number system to be adopted in disease nomenclature was discussed. Among specialized social services, good practices examples were described and RD initiatives were observed. Finally, just recently, Portugal recognized officially national Reference Centres which include some for RD. In conclusion, regarding the different domains of RD, Portugal has been developing several activities and its integration needs to continue.

#### \_Introdução

O Comité Europeu de Peritos para as Doenças Raras (EUCERD) <sup>(1)</sup> foi estabelecido para auxiliar a Comissão Europeia (CE) no domínio das Doenças Raras (DR). Entre 2012-2015, decorreu a EUCERD *Joint Action – Working for Rare Diseases* (EJA) <sup>(2)</sup>, com a finalidade de apoiar a EUCERD no mandato atribuído pela CE, na formulação e implementação de atividades comunitárias no âmbito das DR, na promoção da partilha de experiências relevantes, políticas e práticas entre os Estados-Membros (EM).

O Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (INSA) foi responsável pela avaliação da EJA. Um dos seus compromissos foi a organização de um *workshop* cujos principais objetivos foram: atualização de conhecimentos em instrumentos de avaliação e monitorização de projetos europeus, divulgação das atividades da EJA e o enquadramento da posição portuguesa no domínio das Doenças Raras nas cinco áreas-chave: 1) Planos nacionais/estratégias; 2) Nomenclatura internacional; 3) Serviços sociais especializados 4) Qualidade dos cuidados/Centros de Referência e 5) Outras iniciativas em DR (figura 1).

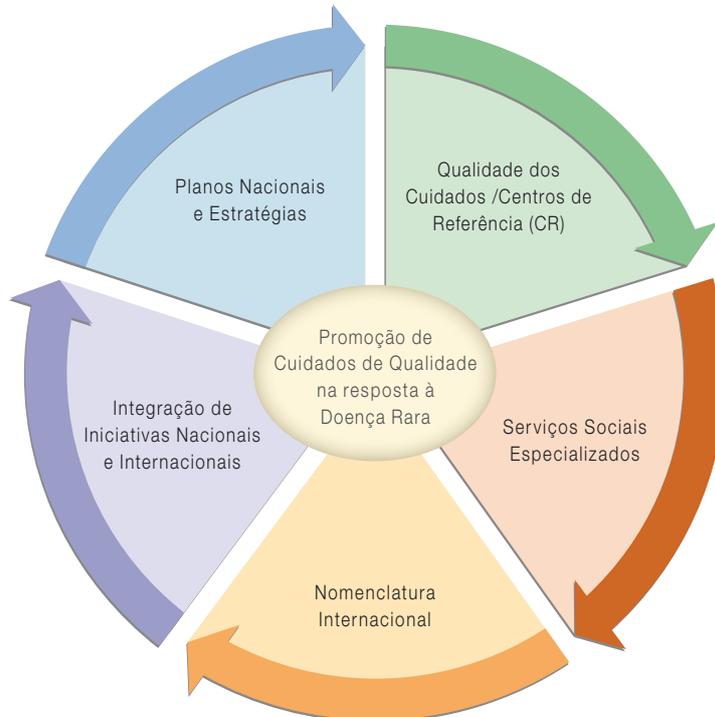
#### \_Objetivo

Este artigo tem com finalidade descrever o enquadramento português nas DR.

#### \_Métodos

Estudo observacional descritivo, com base na avaliação qualitativa dos conteúdos nas cinco áreas-chave apresentadas no *workshop* internacional, realizado em novembro de 2014 em Portugal, que contou com a participação de oito países. Foi descrita a situação europeia para as DR e comparada à realidade portuguesa. Numa 2ª fase, os dados foram atualizados por análise documental da legislação nacional.

Figura 1: As cinco áreas-chave para a promoção de cuidados de qualidade na resposta à doença rara.



## Resultados

Os resultados apresentados comparam, para cada domínio, a realidade europeia com a portuguesa.

### 1. Planos Nacionais e Estratégias

Em 2013, a União Europeia (EU) recomendou a elaboração e implementação de planos nacionais para as DR<sup>(3)</sup>, sendo que em 2014, dezoito países europeus tinham adotado estes Planos Nacionais/Estratégias, encontrando-se sete países em fase de desenvolvimento dos mesmos.

Em Portugal, o Plano Nacional para as Doenças Raras foi publicado pela Direção-Geral da Saúde (DGS) em 2008<sup>(4)</sup>. Em 2015 foi aprovada a Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020<sup>(5)</sup>, que tem como objetivo garantir uma abordagem interministerial, intersectorial e interinstitucional, reunindo contribuições, competências e recursos de todos os sectores relevantes.

### 2. Nomenclatura internacional

A UE recomenda um sistema de informação de saúde codificado e rastreável, com base na Classificação Internacional de Doenças (CID)<sup>(6)</sup>, respeitando os procedimentos nacionais. A nomenclatura específica para as DR, o Código Órfão, foi desenvolvido pela *Orphanet*<sup>(7)</sup> que, em colaboração com a Organização Mundial da Saúde (OMS), se encontra a incorporar todas as DR no CID-11.

Em Portugal, são usados diferentes sistemas de codificação, tendo sido proposto que o Código Órfão seja utilizado no Serviço Nacional de Saúde. A equipa nacional da *Orphanet* tem mantido disponíveis traduções atualizadas dos conteúdos do *website* internacional.

### 3. Serviços Sociais especializados

A nível europeu foram identificadas diferentes tipologias de serviços, como programas de terapia ocupacional, serviços de cuidados continuados e alojamento adaptado. A identificação e o mapeamento destes serviços, bem como a publicação de

estudos de caso e de diretrizes, encontram-se em permanente atualização. A EUCERD produziu recomendações<sup>(8)</sup> para a área social que, juntamente, com a implementação dos Planos Nacionais se espera que contribuam para a melhoria dos sistemas de cuidados dos Estados-Membros.

Em Portugal, existem serviços de apoio social tanto no sector público como no privado, sendo que algumas respostas sociais são coordenadas por associações de doentes e seus familiares, com apoio estatal. Existem, também, duas alianças de associações de DR, a FEDRA-Federação das Doenças Raras de Portugal ([www.fedra.pt](http://www.fedra.pt)) e a APADR-Aliança Portuguesa de Associações das Doenças Raras ([www.aliancadoencasraras.org/](http://www.aliancadoencasraras.org/)). Em 2013 foi inaugurado o primeiro Centro de Recursos em Doenças Raras, a “Casa dos Marcos” (<http://casadosmarcos.rarissimas.pt>) que possui um modelo assistencial pioneiro em Portugal e na Europa, integrando valências sociais e de saúde num único edifício, totalmente acessível a pessoas com deficiência.

#### 4. Qualidade dos Cuidados /Centros de Referência (CR)

A Recomendação do Conselho para as DR, propõe o desenvolvimento de CR e de Rede de Referência Europeia (RRE). Mais recentemente, através da Directiva para os Cuidados de Saúde Transfronteiriços<sup>(9)</sup>, foram propostas medidas de organização de cuidados de saúde para doentes com DR na Europa. A EUCERD desenvolveu recomendações<sup>(10)</sup> nas seguintes temáticas: Missão e Âmbito dos CR, Critérios para o Estabelecimento de CR, Processo de Estabelecimento e Avaliação dos CR Nacionais e Dimensão Europeia dos CR.

Em Portugal, a Portaria n.º 194/2014<sup>(11)</sup>, veio estabelecer o conceito, o processo de identificação, aprovação e reconhecimento dos Centros de Referência Nacionais; o Despacho n.º 2999/2015<sup>(12)</sup>, veio definir as áreas de intervenção prioritárias em que devem ser reconhecidos CR e o Despacho n.º 3653/2016<sup>(13)</sup> estabelece os CR, para diversas patologias, incluindo DR.

#### 5. Outras iniciativas em DR

A DG-SANCO e o Joint Research Centre estão a desenvolver uma Plataforma Europeia para o Registo das DR, importante

instrumento para a vigilância epidemiológica. Relativamente às RRE, a Decisão de Execução da Comissão<sup>(14)</sup>, define critérios para a criação e avaliação de RRE e dos seus membros, bem como facilita o intercâmbio de informações e experiências sobre a criação e avaliação das mesmas. A UE aprovou a Diretiva 2011/24/UE<sup>(9)</sup> relativa ao exercício dos direitos dos doentes em matéria de cuidados de saúde transfronteiriços. Atualmente, os testes de diagnóstico genético disponíveis, cobrem 685 genes e cerca de 793 doenças registadas na *Orphanet* e estão disponíveis, internacionalmente, através dos sectores público e privado. A raridade destas patologias, o elevado custo da realização destes testes bem como o reduzido número de doentes, justifica que só alguns países realizem a totalidade dos testes genéticos existentes.

Portugal é membro do movimento para a implementação da Diretiva 2011/24/EU pelo que, quando um teste específico não esteja disponível em Portugal, será possível realizá-lo no exterior. De entre outras iniciativas portuguesas destaca-se a criação do Cartão da Pessoa com Doença Rara<sup>(15)</sup> que reúne informação clínica adequada e relevante sobre a DR do portador desde 2012. Considerando o registo das DR, o Registo Nacional Português está em desenvolvimento.

### \_Conclusões

Em relação aos vários aspetos relacionados com as doenças raras, Portugal tem vindo a desenvolver diversas atividades neste domínio, sendo necessário continuar esta integração. A meta é que, de forma progressiva, seja garantido que a pessoa com doença rara tenha melhor acesso e qualidade nos cuidados de saúde e sociais, no sentido de se conseguir uma mudança consistente nas condições complexas destes indivíduos e das suas famílias.

#### Referências bibliográficas:

- (1) European Commission. Commission of Expert Group on Rare Diseases [em linha]. [consult. 4/2016]. [http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/expert\\_group/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/expert_group/index_en.htm)
- (2) European Commission. EUCERD Joint Action – Working for Rare Diseases [em linha]. [consult. 4/2016]. [www.eucerd.eu/?page\\_id=54](http://www.eucerd.eu/?page_id=54).
- (3) Council of the European Union. Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02). JO 3.7.2009: C 151/7-10. <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>.
- (4) Direção-Geral da Saúde. Programa Nacional para Doenças Raras. Lisboa: DGS, 2008. [www.dgs.pt/areas-em-destaque/plano-nacional-de-saude/programas-nacionais/programa-nacional-para-doencas-raras-pdf.aspx](http://www.dgs.pt/areas-em-destaque/plano-nacional-de-saude/programas-nacionais/programa-nacional-para-doencas-raras-pdf.aspx)

artigos breves\_ n. 1

- (5) Ministérios da Saúde, da Educação e Ciência e da Solidariedade, Emprego e Segurança Social. Despacho n.º 2129-B/2015, 26 de fevereiro. DR 2ª Série, nº 41(2º supl.):5190-(8)-(10). Aprova a Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020. <https://dre.pt/application/file/66622142>
- (6) Organização Mundial de Saúde ; trad. Centro Colaborador da OMS para a Classificação de Doenças em Português. Classificação Estatística Internacional de Doenças e de Problemas Relacionados à Saúde (CID-10). 10ª revisão. São Paulo: Universidade de São Paulo,1999-2003 (3 vols.). Versão port.: International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems (ICD-10)
- (7) Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (coord.). Orphanet- O portal para as doenças raras e os medicamentos órfãos. [em linha]. [consult./4/2016]. [www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php)
- (8) European Union Committee of Expert Group on Rare Diseases. Guiding principles for specialised social services. Bruxelas: EUCERD, 2013.
- (9) Parlamento Europeu, Conselho da União Europeia. Directiva 2011/24/UE, 9 de março de 2011. JO 4.4.2011: L 88/45-65. Relativa ao exercício dos direitos dos doentes em matéria de cuidados de saúde transfronteiriços. <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:pt:PDF>
- (10) EUCERD Recommendations on Rare Disease European Reference Networks (RD ERNS). Bruxelas: EUCERD, 2013. [www.eucerd.eu/?post\\_type=document&p=2207](http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=2207)
- (11) Ministério da Saúde. Portaria n.º 194/2014, 30 de setembro. DR 1ª Série, nº 188: 5103-08. Estabelece o conceito, o processo de identificação, aprovação e reconhecimento dos Centros de Referência Nacionais para a prestação de cuidados de saúde, designadamente para diagnóstico e tratamento de doenças raras. <https://dre.pt/application/file/57695207>
- (12) Ministério da Saúde. Despacho n.º 2999/2015, 5 de março de 2015. DR, 2ª Série 24-03-2015, nº 58:7253-54. Altera a designação de uma das áreas de intervenção prioritária em que devem ser reconhecidos Centros de Referência em 2015. <https://dre.pt/application/file/66818363>
- (13) Saúde - Gabinete do Ministro. Despacho n.º 3653/2016, de 7 de março, DRE, 2ª Série, nº 50:8724. Reconhece os Centros de Referência para as áreas da Cardiologia de Intervenção Estrutural; Cardiopatias Congénitas; Doenças Hereditárias do Metabolismo; Epilepsia Refratária; Oncologia de Adultos - Cancro do Esófago; Oncologia de Adultos - Cancro do Testículo; Oncologia de Adultos - Sarcomas das Partes Moles e Ósseos; Oncologia de Adultos - Cancro do Reto; Oncologia de Adultos - Cancro Hepatobilio-Pancreático; Oncologia Pediátrica; Transplantação Renal Pediátrica; Transplante de Coração e Transplante Rim – Adulto. <https://dre.pt/application/file/73847777>
- (14) Comissão Europeia. Decisão de Execução da Comissão de 10 de março de 2014 (2014/287/UE). JO 17.5.2014: L 147/79-87. Define critérios para a criação e avaliação de redes europeias de referência e dos seus membros, bem como para facilitar o intercâmbio de informações e experiências sobre a criação e avaliação das referidas redes. [http://ec.europa.eu/health/ern/docs/ern\\_implementingdecision\\_20140310\\_pt.pdf](http://ec.europa.eu/health/ern/docs/ern_implementingdecision_20140310_pt.pdf)
- (15) Direção-Geral da Saúde. Norma n.º 008/2014, de 21 de julho (atualiz. 22/03/2016). Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR). [www.dgs.pt/directrizes-da-dgs/normas-e-circulares-normativas/norma-n-0082014-de-21072014.aspx](http://www.dgs.pt/directrizes-da-dgs/normas-e-circulares-normativas/norma-n-0082014-de-21072014.aspx)