II SÉRIE

DIÁRIO DA REPÚBLICA

Sexta-feira, 27 de fevereiro de 2015 **Número 41**

ÍNDICE

2.º SUPLEMENTO

PARTE C

Ministérios da Saúde, da Educação e Ciência e da Solidariedade, Emprego e Segurança Social

Gabinetes dos Ministros da Saúde, da Educação e Ciência e da Solidariedade, Emprego e Segurança Social:

Despacho n.º 2129-B/2015:

Aprova a Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020 e revoga o Programa Nacional para as Doenças Raras, aprovado em 2008, e a criação de uma Rede Nacional de Centros de Referência para Doenças Raras, aprovada em 2011, pelo Ministério da Saúde . . . . . 5190-(8)

PARTE C

MINISTÉRIOS DA SAÚDE, DA EDUCAÇÃO E CIÊNCIA E DA SOLIDARIEDADE, EMPREGO E SEGURANÇA SOCIAL

Gabinetes dos Ministros da Saúde, da Educação e Ciência e da Solidariedade, Emprego e Segurança Social

Despacho n.º 2129-B/2015

O XIX Governo Constitucional assumiu, no seu Programa, o compromisso de melhoria da qualidade dos cuidados de saúde, quer ao nível da organização dos serviços, quer ao nível da prestação e do acesso efetivo dos cidadãos aos cuidados de saúde.

Também nas Grandes Opções do Plano o Governo tem vindo a reafirmar os seus compromissos relativamente à melhoria da qualidade, da segurança e do acesso dos cidadãos aos cuidados de saúde.

Por outro lado, o Plano Nacional de Saúde 2012-2016 visa a obtenção de resultados de saúde adicionais não apenas para a população global, mas, também, para a população mais vulnerável, através da integração de esforços de vários setores da sociedade.

A Organização Mundial da Saúde e a União Europeia têm enfatizado a importância da prevenção e do diagnóstico precoce de doenças raras, assim como a necessidade de cada Estado-Membro implementar um plano ou uma estratégia nacional de abordagem destas doenças, tendo em consideração o modo como estas doenças afetam a vida dos indivíduos e das suas famílias e o impacte cumulativo que têm sobre os sistemas de saúde e sociais.

No entanto, o Programa Nacional para as Doenças Raras, aprovado em 2008 pelo Ministério da Saúde, desenvolveu a sua atividade centrando-se, apenas, nos serviços do Ministério da Saúde, carecendo, hoje, de ser substituído por uma estratégia nacional mais alargada com ações integradas a nível intersectorial e interinstitucional.

Considerando, assim, que as doenças raras representam um problema de saúde particular em que há necessidade permanente de investigar, adotar novas evidências, reconhecer a exceção, progredir no conhecimento da história natural da doença e suas complicações, partilhar informações e experiências e, também, organizar redes assistenciais interinstitucionais e multiprofissionais.

Considerando, ainda, que se vive internacionalmente na vanguarda da revolução genómica, que pode transformar radicalmente a forma de diagnosticar, tratar, reabilitar e integrar as pessoas com doenças raras.

Constituindo as doenças raras um desafio social no sentido lato do termo, pelo que importa ter em conta as necessidades dos mais vulneráveis e menos numerosos, a Estratégia que se aprova pelo presente despacho, tem como objetivo garantir que as pessoas com doenças raras tenham melhor acesso e qualidade dos cuidados de saúde, e sociais e de tratamento, com base nas evidências que a ciência vem produzindo e maior celeridade e variedade de respostas sociais adaptadas a cada caso.

Visa, ainda, esta Estratégia, garantir que, de forma interministerial, intersectorial, interinstitucional e integrada, sejam reequacionadas as prioridades na abordagem global das doenças raras, reunindo os contributos de competências e recursos de todos os sectores relevantes, de forma a provocar, de forma progressiva, uma mudança real nas condições complexas das pessoas que sofrem destas doenças.

Assim, determina-se o seguinte:

1. É aprovada a Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020, (Estratégia), que se encontra em anexo ao presente despacho e do qual faz parte integrante, para vigorar nos anos de 2015 a 2020.

2. A Estratégia é coordenada por uma comissão interministerial, presidida pelo Diretor-Geral da Saúde, a qual define as suas regras de funcionamento, constituída pelos seguintes elementos:

a) Um representante da Direção-Geral da Saúde;
b) Um representante do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, I. P.;
c) Um representante da Administração Central do Sistema de Saúde, I. P.;
d) Um representante da Autoridade Nacional do Medicamento e Produtos de Saúde, I. P.;
e) Um representante do Instituto de Segurança Social, I. P.;
f) Um representante do Instituto Nacional para a Reabilitação, I. P.;
g) Um representante da Fundação para a Ciência e a Tecnologia, I. P.;
h) Um representante da Direção-Geral da Educação na área das necessidades educativas especiais.

3. A comissão funciona junto da Direção-Geral da Saúde.

4. Os elementos que integram a comissão exercem as funções no seu horário de trabalho, não lhes sendo devida remuneração adicional.

5. A comissão interministerial de coordenação da Estratégia tem como missão:

a) Elaborar anualmente um plano de operacionalização das prioridades consignadas na Estratégia;
b) Acompanhar e monitorizar as ações que visam cumprir as prioridades consignadas na Estratégia;
c) Elaborar um relatório intercalar sobre a implementação da Estratégia, a entregar aos Gabinetes de que depende, até 15 de março de cada ano, para aprovação e posterior publicação;
d) Ouvir as ordens profissionais, as associações que representam os doentes com doenças raras, a Associação Nacional de Municípios Portugueses, a Associação Nacional de Freguesias e os Parceiros do Setor Social quando da elaboração do plano e do relatório referidos nas alíneas *a*) e *c*), as quais têm o prazo mínimo de 15 dias para se pronunciarem;
e) Ouvir, sempre que necessário, peritos em nome individual ou instituições.

6. A Estratégia enquadra-se na Portaria n.º 194/2014, de 30 de setembro, que estabelece o processo de identificação, aprovação e reconhecimento dos Centros de Referência Nacionais, no que se refere à identificação e proposta de reconhecimento de Centros de Referência para Doenças Raras.

7. É revogado o Programa Nacional para as Doenças Raras, aprovado em 2008 pelo Ministério da Saúde e a criação de uma Rede Nacional de Centros de Referência para Doenças Raras, aprovada em 2011 pelo Ministério da Saúde.

8. O presente despacho entra em vigor no dia seguinte ao da sua publicação.

26 de fevereiro de 2015. — O Ministro da Saúde, *Paulo José de Ribeiro Moita de Macedo*. — O Ministro da Educação e Ciência, *Nuno Paulo de Sousa Arrobas Crato*. — O Ministro da Solidariedade, Emprego e Segurança Social, *Luís Pedro Russo da Mota Soares*.

ANEXO

Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020

I — Enquadramento

Na União Europeia consideram-se como doenças raras, por vezes também denominadas doenças órfãs, aquelas que têm uma prevalência inferior a 5 casos por cada dez mil pessoas.

Existem entre cinco mil e oito mil doenças raras. Cada uma destas doenças atinge menos de 0,1 % da população. A maioria é grave e, por vezes, altamente incapacitante, enquanto outras não são impeditivas do normal desenvolvimento intelectual e apresentam evolução benigna e até funcional, se diagnosticadas e tratadas atempadamente.

No seu conjunto, as doenças raras afetam cerca de 6 % a 8 % da população, estimando-se que, em Portugal, existam cerca de seiscentas a oitocentas mil pessoas portadoras destas doenças. Cerca de 80 % das doenças raras têm origem genética identificada e 50 % de novos casos são diagnosticados em crianças.

O número total de doenças raras é cada vez maior. A verdadeira dimensão do problema não é conhecida, dada a inexistência de uma codificação adequada destas doenças, bem como o reduzido número e a dimensão dos estudos epidemiológicos realizados até à data.

Estima-se que, em cada semana, sejam descritas 5 novas doenças a nível mundial. A maioria delas tem uma expressão clínica grave e incapacitante, com aparecimento precoce antes dos 2 anos de idade, associando multideficiência (deficiência motora, sensorial ou intelectual). O prognóstico é, em geral, desfavorável, sendo estas doenças responsáveis por 35 % da mortalidade em crianças com menos de 1 ano de idade.

O atraso no diagnóstico das doenças raras significa que as oportunidades de intervenções oportunas podem ser desperdiçadas. Além disso, sintomas relativamente comuns podem esconder doenças raras subjacentes, podendo levar a erros de diagnóstico.

Assiste-se nestas doenças, em geral, a um tardio diagnóstico, para o qual contribuem, pela sua raridade, a falta de informação por parte dos médicos, as ineficiências no encaminhamento dos doentes para os serviços especializados mais adequadas e por não se terem, ainda, definido e reconhecido, em muitos países, centros de referência. Sabe-se, pela literatura internacional, que cerca de um quarto dos doentes espera pelo diagnóstico definitivo entre cinco a trinta anos após o aparecimento dos primeiros sintomas. Este facto é revelador das dificuldades com que se deparam os doentes afetados por estas doenças.

Contudo, é reconhecido internacionalmente que não são apenas os doentes que precisam de ter acesso a informação de alta qualidade. O próprio facto destas doenças serem raras significa que, quer os médicos, enfermeiros, terapeutas e farmacêuticos, quer os técnicos sociais e os professores, possuem, em regra, escassez de informação que lhes permita encaminhar adequadamente os doentes e os seus cuidadores no percurso das respostas possíveis e disponíveis.

Assim, é necessário garantir que os médicos estejam alerta para a possibilidade de existência de uma doença rara num doente, mesmo que não possuam competências para a realização de um diagnóstico específico, uma vez que não necessitam de possuir conhecimento detalhado sobre cada uma destas doenças. No entanto, devem ser feitos esforços para que todas as especialidades médicas e multiprofissionais possuam um conhecimento geral sobre doenças raras, de forma a poderem, sempre que possível, encaminhar rapidamente os doentes para centros especializados ou de referência.

O diagnóstico precoce das doenças raras e o acompanhamento dos doentes, especialmente nas situações mais complexas, é mais eficaz quando prestado em centros altamente especializados que congregam equipas multidisciplinares com elevadas competências científicas e clínicas, o que permite aos doentes beneficiar, rapidamente, de novos tratamentos e conhecimentos que resultam da investigação.

A doença rara é uma doença crónica maioritariamente debilitante e muitas vezes potencialmente fatal precocemente, que requer esforços combinados especiais de várias áreas de intervenção, onde têm grande papel a investigação genética e farmacológica, os produtos de apoio e as respostas sociais ou a satisfação de necessidades educativas especiais, a fim de permitir que os doentes sejam tratados, reabilitados e integrados na sociedade de forma mais eficaz.

Destaca-se que a genética médica está, indissociavelmente, ligada ao diagnóstico de doenças raras, pela verdadeira explosão de novos conhecimentos e tecnologias, especialmente de genética molecular, transversal a todas as áreas médicas e que abriu janelas de oportunidade para melhor entender parte destas doenças. Porém, as doenças raras podem ser identificadas em todas as especialidades médicas cujos clínicos são responsáveis pelo diagnóstico, acompanhamento e correta referenciação destes doentes. Muitos médicos, em serviços clínicos hospitalares, adquiriram competências em doenças específicas ou grupos de doenças raras, que importa desenvolver e assegurar que disponham de recursos necessários para que possam vir a ser identificados como centros de referência de doenças raras, eventualmente articulados com as redes europeias que venham a ser criadas.

A raridade destas doenças é, também, causa da existência de grandes dificuldades na realização de investigação fundamental e clínica, que é necessária para o desenvolvimento de medicamentos adequados para o tratamento destes doentes.

O envolvimento da investigação científica na presente Estratégia é, assim, essencial para se melhorar o diagnóstico, as opções de tratamento e a compreensão destas doenças, devendo as ciências da vida ajudar ao desenvolvimento de novas tecnologias que melhorem os serviços e as respostas de que carecem as pessoas com doença rara.

As doenças raras representam, portanto, um problema de saúde particular, em que há a necessidade permanente de investigar, aprender, partilhar conhecimento e desenhar estratégias de apoio diagnóstico, terapêutico, de reabilitação e de inclusão social, incluindo, se relevante, o acesso à educação especial, adaptadas ao carácter excecional destas doenças.

Para que um doente com doença rara ou o seu cuidador possa fazer escolhas informadas, deve ter acesso a informações corretas e confiáveis. Uma boa comunicação entre doentes, famílias e profissionais é, assim, essencial para garantir que o plano individual de cuidados seja consensual, que todos possuam a informação correta e que o doente tenha o apoio especializado adequado, o que implica uma estreita articulação com as associações que representam estes doentes.

A utilização das novas tecnologias de informação, como facilitadoras dessa comunicação, significa, cada vez mais, que os doentes podem passar a aceder remotamente a serviços virtuais altamente diferenciados de especialistas distantes geograficamente entre si, reduzindo a necessidade de deslocação dos doentes.

A gestão de doenças raras exige, portanto, o mais alto nível de parceria entre setores, de forma a ser possível remover progressivamente barreiras desnecessárias e oferecer aos doentes as possibilidades que a investigação internacional vem proporcionando em matéria de diagnósticos, tratamentos e acompanhamento eficazes e sustentáveis.

Obriga, por isso, a que, para além da prestação de cuidados de saúde, haja uma ação conjunta intersectorial para se consensualizarem boas práticas para a utilização eficiente dos recursos, se compartilharem dados, se definirem prioridades, se fornecer informação mais detalhada aos doentes e se monitorizar os resultados dos avanços alcançados.

II — Missão

A Estratégia Integrada para as Doenças Raras, baseada numa cooperação interministerial, intersectorial e interinstitucional, que faça uso complementar dos recursos médicos, sociais, científicos e tecnológicos, tem como missão desenvolver e melhorar:

1. A coordenação dos cuidados;
2. O acesso ao diagnóstico precoce;
3. O acesso ao tratamento;
4. A informação clínica e epidemiológica;
5. A investigação;
6. A inclusão social e a cidadania.

III — Prioridades estratégicas

Coordenação dos cuidados

1. Melhorar a coordenação interministerial, intersectorial e interinstitucional dos cuidados, com base nas necessidades complexas dos doentes e dos seus cuidadores e na melhor utilização dos recursos nacionais e regionais, organizando uma abordagem coordenada dos serviços clínicos e dos serviços sociais de apoio geral e especializado, através de planos integrados de cuidados pessoais.

2. Melhorar a oferta de intervenções terapêuticas, de reabilitação e de diagnóstico, de inclusão social rápidas, efetivas, equitativas e sustentáveis.

3. Desenhar e implementar vias de percursos de cuidados integrados, claramente definidos, acessíveis e eficazes.

4. Definir critérios de referenciação para centros altamente especializados.

5. Promover formas inovadoras de trabalho conjunto entre os doentes e suas famílias, as associações que os representam, os profissionais que os apoiam, a investigação e a indústria, para se obterem os melhores resultados e benefícios para as pessoas com doença rara.

Acesso ao diagnóstico precoce

1. Promover a equidade de acesso a diagnósticos precoces e tratamentos baseados na evidência científica, através de centros clínicos especializados.

2. Definir critérios de diagnóstico precoce de doenças raras.

3. Melhorar a identificação de pessoas com risco acrescido, individual, familiar ou geográfico, de serem portadoras de doenças hereditárias específicas, nomeadamente através da implementação de protocolos de atuação comuns.

4. Desenhar propostas de programas nacionais custo-efetivos de rastreio de doenças raras, com base na evidência científica reconhecida internacionalmente como robusta, na avaliação económica e nas possibilidades concretas de tratamento.

5. Melhorar a formação profissional graduada e pós-graduada em doenças raras.

6. Implementar normas clínicas sobre a prescrição de testes genéticos, promover a qualidade dos laboratórios de genética médica e melhorar o acesso a testes genéticos para doenças hereditárias.

Acesso ao tratamento

1. Melhorar o acesso ao tratamento precoce por cirurgia, medicação ou nutrição de doenças raras graves.

2. Implementar procedimentos adequados, transparentes e robustos, de avaliação de custo-benefício de terapêuticas inovadoras de doenças raras.

3. Melhorar a informação sobre novas terapêuticas disponíveis.

4. Implementar a elaboração sistemática de planos individuais de cuidados após o diagnóstico, baseados em evidências que descrevam o curso esperado da doença e estabeleçam as responsabilidades das várias instituições e profissionais envolvidos na prestação dos cuidados.

5. Promover a utilização da telemedicina e das tecnologias de informação como instrumentos de auxílio à coordenação dos cuidados, a fim de propiciar melhor e mais rápido acesso a serviços especializados concentrados, independentemente da zona geográfica onde se localizam os serviços.

6. Colaborar na identificação e na proposta de reconhecimento de centros de referência nacionais para doenças raras e promover a sua integração em redes europeias de referência.

Informação clínica e epidemiológica

1. Promover a utilização sistemática do sistema de informação europeu *Orphanet*, adotando-o como portal de referência e fonte de informação credível sobre doenças raras, suas características, possibilidades de diagnóstico e de tratamento.
2. Desenhar registos nacionais de doenças raras, nomeadamente através de métodos precisos e ferramentas de recolha de informação genética que permitam cálculos de incidência e de prevalência que sustentem o planeamento estratégico nacional e as necessidades de recurso a colaboração europeia ou internacional.
3. Aumentar a robustez epidemiológica, clínica e de dados económicos.
4. Desenvolver a partilha de informações, conhecimento, boas práticas e experiência a nível nacional, europeu e internacional, em matéria de diagnóstico e tratamento de doenças raras.

Investigação

1. Promover a investigação, através de atividade colaborativa entre os serviços de saúde e sociais com a comunidade científica, académica e a indústria.
2. Promover a participação dos doentes em todas as fases do processo de investigação, através de sensibilização e disponibilização de informação correta, adequada e esclarecedora, cumprindo a lei e respeitando a sua dignidade.
3. Melhorar a ligação entre a investigação e os cuidados prestados ao doentes, promovendo uma cultura de inovação.
4. Facilitar o acesso mais rápido aos cuidados baseados em evidências.
5. Criar parcerias no âmbito da investigação para a identificação de oportunidades de desenvolvimento de novos medicamentos que ajudem a melhorar o tratamento e a evolução das doenças raras mais comuns.
6. Promover a colaboração europeia e internacional na investigação básica e translacional, principalmente no âmbito das doenças extremamente raras.

Inclusão social e cidadania

1. Desenvolver programas de formação, educação e treino a profissionais de saúde e do sector social, que ajudem à sua capacitação na identificação, tratamento e reabilitação de doenças raras.
2. Incentivar a colaboração ativa das associações de doentes com doenças raras na definição de respostas integradas e na sua concretização.
3. Capacitar as pessoas com doenças raras e os seus cuidadores, através do apoio da ação coordenada e complementar das associações de doentes e, quando relevante, da satisfação das necessidades educativas especiais dos doentes.

208470562

II SÉRIE
DIÁRIO DA REPÚBLICA
Depósito legal n.º 8815/85 ISSN 0870-9963

Diário da República Eletrónico:
Endereço Internet: http://dre.pt

Contactos:
Correio eletrónico: dre@incm.pt
Tel.: 21 781 0870
Fax: 21 394 5750