



COMISSÃO EUROPEIA  
DIRECÇÃO-GERAL DA SAÚDE E DA DEFESA DO CONSUMIDOR

Direcção C - Saúde Pública e Avaliação de Riscos  
**C2 - Informação sanitária**

## CONSULTA PÚBLICA

### DOENÇAS RARAS: OS DESAFIOS DA EUROPA

*O presente documento não constitui uma posição oficial da Comissão Europeia. É um instrumento para explorar os pontos de vista das partes interessadas numa proposta preliminar. As sugestões contidas no presente documento são sem prejuízo da existência, da forma ou do conteúdo de uma futura proposta da Comissão Europeia.*

*As respostas a esta consulta não têm de se limitar às questões apresentadas neste texto.*

## 1. PROBLEMÁTICA

Doenças raras (DR) são doenças que colocam a vida em risco ou cronicamente debilitantes que apresentam uma baixa prevalência e um elevado nível de complexidade. Na sua maioria são doenças genéticas, sendo as restantes cancros raros, doenças auto-imunes, malformações congénitas, doenças tóxicas e infecciosas, entre outras categorias. Necessitam de uma abordagem global baseada em esforços especiais e combinados no sentido de impedir uma morbilidade significativa ou uma mortalidade prematura evitável e melhorar a qualidade de vida ou o potencial socioeconómico das pessoas afectadas.

- Foi adoptado um **Programa de acção comunitária em matéria de DR, incluindo doenças genéticas**, para o período compreendido entre 1 de Janeiro de 1999 e 31 de Dezembro de 2003<sup>1</sup>. Este programa definiu como tendo uma prevalência baixa uma doença que afecta **menos de 5 em cada 10 000 pessoas** na União Europeia.
- Apesar de esta taxa de prevalência de 5 em 10 000 pessoas parecer baixa, traduz-se aproximadamente em **246 000 pessoas por doença na UE 27**.
- Com base no conhecimento científico actual, entre **5 000 e 8 000 DR diferentes** afectam até 6% da população total da UE em algum momento da vida. Por outras palavras, **cerca de 15 milhões** de pessoas na União Europeia (com 27 Estados-Membros) são ou serão afectadas por uma DR.
- De acordo com fontes disponíveis na literatura médica<sup>2</sup>, menos de 100 DR têm uma prevalência próxima do limiar de 5 em 10 000, como a síndrome de Brugada, a síndrome de Guillain-Barré, o escleroderma ou defeitos do tubo neural. A maioria das DR, como as hemofilias, o sarcoma de Ewing, a distrofia muscular de Duchenne ou a doença de Von Hippel-Lindau, é muito rara, afectando uma em 100 000 pessoas ou menos. Milhares de DR, tal como a doença de Pompe, a hemiplegia alternante ou a síndrome de Ondine, afectam apenas alguns doentes na Europa. Os doentes com **doenças muito raras** e as respectivas famílias encontram-se particularmente isolados e vulneráveis.
- Verifica-se igualmente uma grande diversidade em termos de **idade na qual os primeiros sintomas ocorrem**: metade das DR pode aparecer à nascença ou durante a infância (como a síndrome de Williams, a síndrome de Prader-Willi e o retinoblastoma). A outra metade das DR pode aparecer na idade adulta (como a doença de Huntington, a doença de Creutzfeldt Jacob, a Esclerose Lateral Amiotrófica).
- A maioria das DR é constituída por **doenças genéticas**, mas podem igualmente resultar de exposições **ambientais** durante gravidez ou mais tarde ao longo da vida, frequentemente em combinação com uma susceptibilidade genética. Algumas são formas ou complicações raras de doenças comuns.
- **As DR diferem igualmente em grande medida em termos de gravidade e expressão**. A esperança de vida de doentes com DR é significativamente reduzida. Muitas são complexas, degenerativas e cronicamente debilitantes, enquanto outras são compatíveis com uma vida normal - se diagnosticadas a tempo e geridas e/ou tratadas correctamente. Afectam as capacidades físicas, mentais e sensoriais e o comportamento e geram deficiências.

---

<sup>1</sup> Decisão 1295/1999/CE do Parlamento Europeu e do Conselho, de 29 de Abril de 1999, que adopta um programa de acção comunitária em matéria de doenças raras no quadro da acção no domínio da saúde pública (1999-2003).

<sup>2</sup> Prevalência de doenças raras: Um estudo bibliográfico, Julho de 2007 – Orphanet (*Prevalence of rare diseases: A bibliographic survey July 2007 – Orphanet*).

Coexistem frequentemente diversas incapacidades com muitas **consequências funcionais** (definidas como polideficiência ou plurideficiência). Estas deficiências aumentam a sensação de isolamento e poderiam ser uma **fonte de discriminação** e reduzir quaisquer oportunidades educativas, profissionais e sociais.

- Alguns estados de saúde relativamente comuns podem esconder DR subjacentes, por exemplo o autismo (sintoma principal na síndrome de Rett, na síndrome do X frágil, na síndrome de Angelman, na síndrome da fenilcetonúria adulta, na síndrome de Sanfilippo, etc.) ou a epilepsia (esclerose tuberosa, síndrome de Shokeir, síndrome de Dravet, etc.). Muitas condições classificadas no passado como deficiência mental, paralisia cerebral, autismo ou psicose são manifestações de DR ainda por caracterizar. Muitos tipos de cancro, incluindo todos os cancros que afectam crianças, são DR, assim como a maioria das malformações congénitas.
- A **investigação** em matéria de DR revelou-se muito útil para compreender melhor o mecanismo de problemas de saúde comuns como a obesidade e a diabetes, na medida em que representam um modelo de disfunção de um processo biológico. A investigação em matéria de DR foi fundamental para a identificação da maioria dos genes humanos identificados até agora e para um quarto dos medicamentos inovadores que receberam autorização de introdução no mercado na UE (**medicamentos órfãos**). Contudo, a investigação em matéria de DR é não apenas escassa, mas encontra-se também dispersa entre diferentes laboratórios na UE. Em condições normais de mercado, a indústria farmacêutica tem relutância em investir em medicamentos e dispositivos médicos para problemas de saúde raros devido ao mercado muito limitado para cada doença. Este é também um dos motivos pelo qual as DR são também chamadas «doenças órfãs»: são "órfãs" em termos de investigação e interesse de mercado, bem como em termos de políticas de saúde pública.
- Embora as DR contribuam fortemente para a morbilidade e a mortalidade, são invisíveis nos sistemas de informação dos cuidados de saúde devido à falta de sistemas de **codificação e classificação** adequados.
- A **falta de políticas de saúde específicas para as DR** e a escassez de conhecimentos especializados, traduzem-se em diagnóstico tardio e acesso difícil aos cuidados de saúde. Daqui resultam deficiências físicas, psicológicas e intelectuais adicionais, por vezes o nascimento de irmãos afectados, tratamentos inadequados ou mesmo prejudiciais e perda de confiança no sistema de cuidados de saúde. No entanto, algumas DR são compatíveis com uma vida normal se diagnosticadas a tempo e geridas correctamente.
- A tónica nas DR é um **fenómeno relativamente novo** na maioria dos Estados-Membros da UE. Até há pouco tempo, as autoridades de saúde pública e os legisladores ignoraram em grande medida estes desafios, devido ao facto de terem proliferado debates políticos em torno das diferentes DR em vez de se terem identificado as questões comuns a todas elas.
- Os serviços de cuidados de saúde nacionais para o diagnóstico, o tratamento e a reabilitação de pessoas com DR diferem significativamente no que diz respeito à sua disponibilidade e qualidade. Os cidadãos de Estados-Membros (EM) e/ou regiões dentro dos EM têm acesso desigual a serviços especializados e a medicamentos órfãos. Alguns EM abordaram com êxito algumas questões levantadas pela raridade das doenças, enquanto outros não equacionaram ainda soluções possíveis.

## 2. BASE DA ACCÃO EUROPEIA

- A **legitimidade da acção comunitária no domínio das DR** torna-se clara ao combinar o princípio da subsidiariedade («*A União só deve actuar quando a sua acção seja mais eficaz do que uma acção desenvolvida a nível nacional, regional ou local - excepto quando se trate de domínios da sua competência exclusiva*») com a base jurídica para a acção da UE em matéria de saúde pública, o artigo 152.º, que indica: «*Na definição e execução de todas as políticas e acções da União, será assegurado um elevado nível de protecção da saúde humana. A acção da Comunidade, que será complementar das políticas nacionais, incidirá na melhoria da saúde pública e na prevenção das doenças e afecções humanas e na redução das causas de perigo para a saúde humana*».
- A estratégia comunitária no domínio das DR está igualmente ligada à aplicação dos **valores europeus**, como a luta contra as discriminações, incluindo as baseadas em incapacidades, e a protecção dos direitos do Homem.
- As especificidades das DR - número de doentes limitado e escassez de conhecimento e especialização relevantes - destacam-nas como um **domínio único de valor acrescentado europeu muito elevado**. Não existe provavelmente outro domínio na saúde pública no qual a colaboração entre as 27 diferentes abordagens nacionais possa ser tão eficiente e eficaz como no domínio das DR. Este facto é bem reconhecido e aceite pelos decisores nacionais e europeus, e por todas as partes implicadas (sobreavaliação). A necessidade de juntar os recursos muito limitados poderia ser melhor tratada de uma forma coordenada a nível da UE.
- A **investigação** em matéria de DR exige colaboração entre equipas de diferentes disciplinas e acesso a dados e material biológico colhido a nível comunitário para assegurar um tamanho de amostra adequado. Os **projectos de investigação em colaboração e os projectos de coordenação** são particularmente relevantes neste domínio, assim como no estabelecimento das **infra-estruturas** partilhadas: registos, bases de dados, repositórios e plataformas técnicas.
- Os doentes com uma doença rara devem ter o **direito à igualdade em termos de prevenção, diagnóstico e tratamento como quaisquer outros doentes**. O desenvolvimento de uma **colaboração europeia para a prestação de cuidados de saúde e serviços médicos** a doentes com DR terá um potencial importante para trazer benefícios aos cidadãos europeus:
  - superando a experiência limitada de profissionais confrontados com problemas de saúde raros;
  - melhorando o acesso dos cidadãos comunitários ao tratamento, que exige uma concentração/reunião especial de recursos (infra-estrutura e conhecimento) ou especialização;
  - oferecendo aos doentes a possibilidade mais elevada possível de êxito através da partilha da especialização e de recursos;
  - utilizando recursos de forma economicamente eficaz mediante a concentração, quando necessário;
  - ajudando a partilhar conhecimentos e a dar formação aos profissionais de saúde;
  - actuando como parâmetros de referência para ajudar a desenvolver e disseminar melhores práticas na Europa;
  - ajudando países com recursos insuficientes do seu sector de cuidados de saúde a prestar uma série completa de serviços altamente especializados da melhor qualidade.

- Mais de 2 000 DR podem ser diagnosticadas através de um **ensaio biológico**. Dado este grande número e a necessidade de conceber e validar um conjunto específico de ensaios de diagnóstico para cada uma, nenhum país pode isoladamente ser auto-suficiente em termos de fornecimento de ensaios biológicos.
- O acesso à informação é um direito absoluto. A disseminação de **informação exacta** sobre cada uma das milhares de DR, adaptada às necessidades dos profissionais de saúde e dos doentes e da sua família, é um desafio susceptível de ser abordado apenas a nível comunitário, ainda que sejam necessárias as traduções nas línguas nacionais e a adaptação aos quadros nacionais de cuidados de saúde.
- Muitas DR são muito raras. As **famílias isoladas** deveriam ser melhor informadas sobre os serviços adequados disponíveis. Este objectivo pode ser melhor aplicado apenas a nível europeu através de instrumentos adequados, tais como serviços Internet e linhas de assistência (*Help lines*).

### **3. ACTIVIDADES PRECEDENTES E EM CURSO NO DOMÍNIO DAS DR**

Com base no artigo 152.º, foi adoptado um **Programa de acção comunitária em matéria de DR**, incluindo doenças genéticas, para o período compreendido entre 1 de Janeiro de 1999 e 31 de Dezembro de 2003. O objectivo do programa era contribuir, em coordenação com outras medidas comunitárias, para assegurar um elevado nível de protecção da saúde relativamente às DR. Sendo um primeiro esforço da UE nesta área, foi dada uma atenção específica à melhoria do conhecimento e à facilitação do acesso à informação sobre estas doenças.

As DR são agora uma das prioridades no **Programa de acção comunitária no domínio da saúde pública 2003-2008**<sup>3</sup>. De acordo com os planos de trabalho da DG SANCO para a execução do programa no domínio da saúde pública, as principais linhas de acção definidas pela DG SANCO foram:

- O apoio a redes de informação sobre DR e o apoio ao desenvolvimento de melhores práticas. Em relação aos projectos sobre DR e como critério geral, a DG SANCO dá prioridade a redes generalistas, que centralizam informação sobre tantas DR quanto possível – e não apenas uma única doença específica – no sentido de melhorar a informação, monitorização e vigilância.
- A criação de uma estrutura consultiva europeia, a *Task Force* Doenças Raras (apoiada por um secretariado científico)<sup>4</sup>, para servir de referência europeia para o intercâmbio das melhores práticas;
- A coordenação de esforços da acção do programa de saúde pública com os esforços de investigação dos programas dos 6.º e 7.º Programas-Quadro.

As DR continuarão a ser uma prioridade para acção no novo programa de saúde pública (2008-2013). A posição comum adoptada pelo Conselho em 22 de Março de 2007 com vista à adopção de uma **Decisão do Parlamento Europeu e do Conselho que institui um Segundo Programa de Acção Comunitária no domínio da Saúde e da Defesa do Consumidor (2007-2013)**<sup>5</sup> estabelece no ponto 2.2.2. do Anexo: «*Promover acções em matéria de prevenção das doenças*

3 Decisão n.º 1786/2002/CE do Parlamento Europeu e do Conselho, de 23 de Setembro de 2002 que aprova um programa de acção comunitária no domínio da saúde pública (2003-2008).

4 Ver [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_5\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_5_en.htm)

5 Proposta alterada de Decisão do Parlamento Europeu e do Conselho que institui um Segundo Programa de Acção Comunitária no domínio da Saúde e da Defesa do Consumidor (2007 2013) [COM(2006) 234 final].

*graves que representam uma parcela especialmente importante da incidência global de doenças na Comunidade, e em matéria de doenças raras, sempre que a acção comunitária possa acrescentar um valor significativo às medidas nacionais, atacando os seus determinantes.»*

O documento de trabalho da Comissão que acompanha o **Livro Branco «Juntos para a saúde: uma abordagem estratégica para a UE (2008-2013)»**<sup>6</sup> identifica também as DR como uma prioridade.

Sob a responsabilidade da DG ENTR e da AEAM (Agência Europeia dos Medicamentos) a CE aplica uma **política** no domínio dos medicamentos órfãos. O **regulamento relativo aos medicamentos órfãos** (Regulamento (CE) n.º 141/2000 do Parlamento Europeu e do Conselho, de 16 de Dezembro de 1999, relativo aos medicamentos órfãos<sup>7</sup>) foi proposto para implantar os critérios para a designação de órfão na UE e descreve os incentivos (por exemplo, exclusividade de mercado durante 10 anos, apoio à elaboração de protocolos, acesso ao procedimento centralizado de autorização de introdução no mercado) à investigação, ao desenvolvimento e à comercialização de medicamentos para tratar, impedir ou diagnosticar DR. A legislação farmacêutica da UE completou a política em 2003 com um procedimento centralizado da UE obrigatório para a autorização de introdução no mercado para todos os medicamentos órfãos.

Em 2000, foi criado na AEAM um Comité dos Medicamentos Órfãos (CMO)<sup>8</sup> para rever os pedidos de pessoas ou empresas que solicitavam a «**designação de medicamento órfão**» para produtos que pretendem desenvolver para o diagnóstico, a prevenção ou o tratamento de DR.

Durante sete anos a Comissão Europeia, a AEAM e os EM ofereceram incentivos à indústria farmacêutica para a investigação, o desenvolvimento e a comercialização de tais medicamentos órfãos nos domínios do cancro, doenças metabólicas, imunologia, doenças cardiovasculares e respiratórias, entre outras. Em condições normais de mercado, tais medicamentos não teriam sido desenvolvidos. A Comissão tem de publicar um inventário pormenorizado de todos estes incentivos. Até agora, foram publicados, em 2002 e 2006, dois relatórios. O último relatório, publicado pela DG ENTR em 26 de Junho de 2006, sublinha que a **política da UE em matéria de medicamentos órfãos é um êxito** e é uma das políticas da UE mais bem sucedidas em geral. No período entre Abril de 2000 e Agosto de 2007, a AEAM recebeu mais de 740 pedidos para a designação de medicamento órfão. Desde Julho de 2007, mais de 40 **novos medicamentos órfãos diferentes** receberam uma autorização de introdução no mercado para o tratamento de mais de 40 DR diferentes que colocam a vida em risco ou são cronicamente debilitantes. Além disso, mais de 500 outros medicamentos já foram designados pelo CMO como medicamentos órfãos, mas estão ainda a ser submetidos a ensaios clínicos. O relatório<sup>9</sup> pormenoriza igualmente os incentivos nacionais em vigor até agora. A situação é bastante diferente de um EM para outro, sendo que alguns desenvolvem o apoio à investigação suplementar (como a Espanha ou a Alemanha, por exemplo) e outros concentram-se na prestação de cuidados de saúde e de centros de especialidade (países escandinavos, Dinamarca, Itália). Apenas um país tem uma abordagem generalizada relativamente à questão das DR através de um plano de acção nacional (a França para o período 2005-2008). Contudo, **os EM não garantem ainda o pleno acesso a cada medicamento órfão autorizado aprovado.**

Os projectos de investigação em matéria de doenças raras são apoiados através dos **programas-quadro de investigação e desenvolvimento tecnológico da Comunidade**

---

6 Ver [http://ec.europa.eu/health/ph\\_overview/strategy/health\\_strategy\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_overview/strategy/health_strategy_en.htm)

7 Regulamento (CE) n.º 141/2000 do Parlamento Europeu e do Conselho, de 16 de Dezembro de 1999, relativo aos medicamentos órfãos.

8 Ver <http://www.emea.europa.eu/htms/general/contacts/COMP/COMP.html>

9 Ver [http://ec.europa.eu/enterprise/pharmaceuticals/orphanmp/doc/inventory\\_2006\\_08.pdf](http://ec.europa.eu/enterprise/pharmaceuticals/orphanmp/doc/inventory_2006_08.pdf).

**Europeia**<sup>10</sup>. No programa-quadro actual, o 7.º PQ, o tema da saúde, um de dez temas propostos ao abrigo do programa específico «Cooperação», é concebido para apoiar a cooperação transnacional de diferentes formas, na União e para além das suas fronteiras, melhorar a saúde dos cidadãos europeus, aumentar a competitividade e reforçar a capacidade inovadora das indústrias e empresas europeias relacionadas com a saúde, abordando, ao mesmo tempo, questões de saúde global. A ênfase será colocada na investigação translacional (transposição de descobertas da investigação fundamental para aplicações clínicas, incluindo a validação científica dos resultados experimentais), no desenvolvimento e validação de novas terapêuticas, em métodos de promoção da saúde e de profilaxia, incluindo a promoção da saúde infantil e do envelhecimento saudável, em ferramentas de diagnóstico e tecnologias médicas e em sistemas sustentáveis e eficientes de cuidados de saúde. Mais especificamente, a investigação em matéria de doenças raras ao abrigo do 7.º PQ orienta-se para estudos à escala europeia no domínio da história natural, da patofisiologia e do desenvolvimento das intervenções preventivas, de diagnóstico e terapêuticas.

Um projecto **ERA-NET** apoiado pelo 6.º PQ dedica-se às DR (E-Rare)<sup>11</sup> para o desenvolvimento de actividades conjuntas e transnacionais (inquéritos sobre programas nacionais, identificação de lacunas e sobreposições entre programas e actividades de investigação nacionais em matéria de DR). O E-Rare prevê implantar uma **cooperação contínua e duradoura entre parceiros dos EM**, coordenar programas nacionais de investigação, a fim de superar a fragmentação da investigação em matéria de DR e promover abordagens interdisciplinares, harmonizar e desenvolver sinergias entre os programas nacionais e/ou regionais de investigação dos países participantes, desenvolver uma política de investigação comum no domínio das DR e apoiar uma posição concorrencial favorável no que se refere à investigação no domínio das DR noutras regiões do globo, tal como na América do Norte e na Ásia.

A DG SANCO criou o Grupo de Alto Nível sobre Serviços de Saúde e Cuidados Médicos (grupo de alto nível) como um meio para concretizar as recomendações resultantes do processo de reflexão sobre a mobilidade dos doentes. Um dos grupos de trabalho deste grupo de alto nível trata das **redes de referência de centros de especialidade em DR**. Em 2006, a *Task Force DR* apresentou ao grupo de alto nível um relatório intitulado «*Contributo para a formulação de políticas: colaboração europeia em matéria de serviços de saúde e cuidados médicos no domínio das DR*»<sup>12</sup>, que actualiza a informação acerca das redes de referência na Europa. O relatório pormenoriza a utilização do conceito das redes de referência para as DR na Europa, bem como as respectivas funções. Os planos de trabalho de 2006 e 2007 para a execução do Programa de Acção Comunitária no domínio da Saúde Pública introduziram, como prioridade na área das DR, o desenvolvimento de redes europeias de referência para as DR. De acordo com esta prioridade, foram seleccionados para financiamento alguns projectos-piloto<sup>13</sup> (em matéria de fibrose quística, coagulopatias raras, deficiência de alfa-1-antitripsina, porfirias, dismorfologia, linfoma de Hodgking em pediatria, histiocitose e doenças neurológicas pediátricas).

Neste sentido, o artigo 16.º da **proposta de directiva do Parlamento Europeu e do Conselho relativa aos Serviços de Saúde**<sup>14</sup> estabelece: «*Os Estados-Membros, em estreita colaboração com a Comissão, facilitam o desenvolvimento das redes europeias de referência para prestar*

---

10 Ver [http://cordis.europa.eu/fp7/home\\_en.html](http://cordis.europa.eu/fp7/home_en.html)

11 Ver <http://www.e-rare.eu/cgi-bin/index.php>

12 Ver [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_8\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm)

13 Os projectos de 2007 estão seleccionados para financiamento e devem receber o co-financiamento na condição de os procedimentos de negociação com a Comissão Europeia serem bem sucedidos e de assinar a convenção de subvenção.

14 Ver [http://ec.europa.eu/health/ph\\_overview/co\\_operation/mobility/patient\\_mobility\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_overview/co_operation/mobility/patient_mobility_en.htm)

*cuidados de saúde de grande qualidade e economicamente eficazes a doentes com problemas de saúde que exigem uma concentração de recursos ou conhecimentos especializados particulares».*

## **CAPACITAÇÃO DOS DOENTES**

O Banco Mundial define capacitação como «o processo de aumentar a capacidade de indivíduos ou grupos de fazer escolhas e de transformar essas escolhas em acções e resultados pretendidos». A Organização Mundial de Saúde (OMS) descreveu capacitação como um «pré-requisito para a saúde» e «uma parceria dinâmica e uma estratégia de auto-suficiência do doente para melhorar os resultados em termos de saúde e qualidade de vida dos doentes crónicos». Assim definida, a capacitação é uma necessidade para os doentes com DR, que são crónicas, difíceis de gerir, tão raras que são indispensáveis esforços coordenados para se alcançar algum progresso e negligenciadas em grande medida pela investigação, pela comunidade médica e pelos decisores políticos. Os doentes com DR e as respectivas organizações de apoio encontram-se entre os grupos mais capacitados no sector da saúde, principalmente em consequência da sua própria luta a favor do reconhecimento e de cuidados melhorados. Na área de investigação em matéria de DR, abriram o caminho para uma nova era, colmatando a lacuna amplamente ignorada, por um lado, pela investigação pública que negligenciou as suas exigências e expectativas, e por outro lado, pela investigação orientada para o mercado que limita os projectos de investigação aos suficientemente rentáveis para justificar investimentos privados. As organizações de doentes desempenham agora um papel activo e instrumental na determinação de políticas de investigação e projectos em matéria de DR. Devido ao grande número de DR, há mais de 1 700 organizações de doentes na Europa. Muitas delas estão organizadas em alianças nacionais de DR e/ou afiliadas a organizações de cúpula da UE específicas da doença, e/ou a organizações de cúpula da UE dedicadas a DR, tal como a Organização Europeia para as Doenças Raras (Eurordis)<sup>15</sup>. A Eurordis abrange organizações em 33 países, permitindo um diálogo directo entre a Comissão Europeia, outras partes interessadas e a comunidade de doentes com DR.

## **4. OBJECTIVOS**

O objectivo do presente documento é resumir os **elementos necessários para uma política eficiente** que aborde a questão importante das doenças raras na Europa. O objectivo estratégico da intervenção da CE neste domínio visa o melhoramento da possibilidade de os doentes obterem o diagnóstico, a informação e os cuidados adequados e oportunos. A alteração desta situação contribuirá por seu turno para os objectivos globais, ou seja, a melhoria dos resultados no domínio da saúde e, por conseguinte, para o aumento do número de anos de vida saudável, um dos principais indicadores da Estratégia de Lisboa<sup>16</sup>.

Esta situação exige:

- **reforçar a cooperação entre programas da UE:** esses programas incluem os programas de acção comunitária no domínio da saúde pública, os programas-quadro de investigação e desenvolvimento tecnológico, a estratégia relativa aos medicamentos órfãos, o regulamento relativo a medicamentos para uso pediátrico<sup>17</sup>, a estratégia para as terapias avançadas, a

---

<sup>15</sup> Ver <http://www.eurordis.org>

<sup>16</sup> Ver [http://ec.europa.eu/health/ph\\_information/indicators/lifeyears\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_information/indicators/lifeyears_en.htm)

<sup>17</sup> Regulamento (CE) n.º 1901/2006 do Parlamento Europeu e do Conselho de 12 de Dezembro de 2006 relativo a medicamentos para uso pediátrico e que altera o Regulamento (CEE) n.º 1768/92, a Directiva 2001/20/CE, a Directiva 2001/83/CE e o Regulamento (CE) n.º 726/2004

futura directiva relativa aos serviços de saúde<sup>18</sup>, o programa estatístico comunitário<sup>19</sup> e qualquer outra iniciativa comunitária existente ou futura.

- **incentivar a UE 27 no sentido do desenvolvimento de políticas de saúde nacionais** destinadas a assegurar a igualdade de acesso e a disponibilidade em termos de prevenção, diagnóstico, tratamento e reabilitação de pessoas com DR. São necessárias mais iniciativas em termos de sensibilização pública nos EM. Para além de visar a opinião pública, estes esforços deveriam igualmente ser dirigidos aos profissionais dos cuidados de saúde e aos serviços sociais, decisores, gestores no domínio da saúde, serviços sociais e meios de comunicação social. Este objectivo poderia ser alcançado, em especial, através de uma campanha de sensibilização anual.
- garantir que as **orientações de política comum são desenvolvidas e partilhadas** em toda a Europa: devem fazer parte de uma estratégia comum global no domínio das DR acções específicas - em áreas tais como a investigação, os centros de referência, o acesso à informação, os incentivos ao desenvolvimento de medicamentos órfãos e o rastreio. Prevê-se que a comunicação reforce também a cooperação entre os EM, no âmbito de um quadro comunitário.

Estes intentos gerais serão alcançados através de objectivos e acções específicos.

#### 4.1. Melhorar a identificação e o conhecimento em matéria de DR

- **Definição comum de DR na UE:** a definição de DR existente na UE foi adoptada pelo [Programa de Acção Comunitária em matéria de Doenças Raras 1999-2003](#) e considera como raras as doenças que apresentam uma prevalência **inferior a 5 em 10 000** pessoas na União Europeia. A mesma definição é utilizada pela AEAM para a designação dos medicamentos órfãos (regulamento) e por diversos EM que tomaram iniciativas específicas, tais como a França, a Alemanha, a Itália, os Países Baixos e a Espanha. Contudo, o Reino Unido, a Suécia e a Dinamarca utilizam definições diferentes. Mesmo sendo a definição actual considerada demasiado ampla por algumas partes interessadas, a UE é a favor da manutenção da mesma.

Pergunta 1: A definição actual da UE de doença rara é satisfatória?

- **Melhores codificação e classificação das DR:** a UE deveria cooperar estreitamente com a OMS no processo de revisão da actual CID (Classificação Internacional de Doenças), a fim de assegurar que as DR podem ser adequadamente codificadas para serem detectáveis em todos os sistemas de informação sobre saúde. Para isso, é necessário o apoio de um grupo de trabalho em matéria de classificação e codificação das RD, actuando como grupo de trabalho consultivo para a OMS no processo de revisão da CID<sup>20</sup>. Deveria igualmente ser necessária uma cooperação activa do programa estatístico comunitário assim que a nova CID-11 estiver disponível, a fim de assegurar a utilização da nova versão da CID, incluindo novos códigos para as DR nas certidões de óbito e nos sistemas de tabulação de altas hospitalares em todos os EM. Um esforço semelhante deveria ser feito para assegurar a codificação adequada das DR no SnowMed e nos sistemas de codificação MedDRA.

18 Ver [http://ec.europa.eu/health/ph\\_overview/co\\_operation/mobility/news\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_overview/co_operation/mobility/news_en.htm)

19 Decisão n.º 2367/2002/CE do Parlamento Europeu e do Conselho, de 16 de Dezembro de 2002, relativa ao programa estatístico comunitário de 2003 a 2007, com a redacção que lhe foi dada pela Decisão n.º 787/2004/CE.

20 Ver <http://www.who.int/classifications/icd/en/index.html>

**Pergunta 2: Concorda que existe uma necessidade urgente para melhorar a codificação e a classificação nesta área?**

- **Criação de um inventário de DR:** entre as causas da negligência da questão das DR encontra-se o desconhecimento sobre quais as doenças que são raras. É necessário fornecer à comunidade um inventário exacto das DR, actualizado regularmente, classificado por especialidade médica, prevalência, mecanismo e etiologia, no sentido de maximizar a consciencialização e, em geral, prestar apoio documental à investigação e ao armazenamento de dados. A Comissão Europeia deveria prestar um auxílio financeiro para esta actividade através do programa de saúde pública.

**Pergunta 3: Um inventário europeu das doenças raras pode ajudar o vosso sistema nacional/regional a melhor lidar com as DR?**

**4.2. Melhorar a prevenção, o diagnóstico e os cuidados de doentes com DR**

- **Divulgação da informação adequada:** o elemento-chave para melhorar o diagnóstico e os cuidados no domínio das DR é facultar informação exacta num formato adaptado às necessidades dos profissionais e das pessoas afectadas. Desde 2000, a base de dados Orphanet<sup>21</sup> para as DR facultou informação sobre mais de 5 000 doenças em seis línguas. Fornece uma enciclopédia aprofundada das DR; um repertório dos serviços profissionais em 35 países; um repertório dos centros europeus de referência; uma base de dados dos medicamentos órfãos que faculta informação sobre a sua fase de desenvolvimento e disponibilidade em países da UE; e um conjunto de outros serviços para categorias específicas de partes interessadas, incluindo a possibilidade de encontrar diagnósticos através de sintomas e sinais e uma biblioteca de recomendações para situações de emergência. A Comissão Europeia, através do programa de saúde pública e do 7.º PQ, deveria prestar um maior auxílio financeiro para esta actividade.
- **Apoio a redes de informação:** uma prioridade de acção é garantir o intercâmbio de informação através das redes europeias de informação existentes, promover uma melhor classificação, desenvolver estratégias e mecanismos para a troca de informação entre partes interessadas, definir indicadores de saúde relevantes, desenvolver dados epidemiológicos comparáveis a nível comunitário, apoiar um intercâmbio de melhores práticas e desenvolver medidas para grupos de doentes. Alguns projectos em curso já provaram a sua importância. O apoio a este tipo de projectos deveria ser levado a cabo a nível dos EM e da UE. O apoio às conferências de consenso internacionais específicas parece igualmente ser muito relevante. A Comissão Europeia, através do programa de saúde pública e do 7.º PQ, deveria prestar um maior auxílio financeiro para esta actividade.
- **Desenvolvimento de centros de referência nacionais/regionais e criação de redes de referência da UE:** quando as doenças são raras, a especialização é igualmente escassa. Alguns centros de especialidade (chamados igualmente centros de referência) desenvolveram uma especialização que é amplamente utilizada por outros profissionais do seu país ou mesmo internacionalmente. Em alguns países, estes centros são oficialmente reconhecidos, mas na maioria dos países são apenas estabelecidos por reputação. A CE decidiu dar a prioridade à cooperação e à partilha de conhecimentos entre eles considerando esta abordagem como a mais eficiente. Alguns princípios foram desenvolvidos em relação a redes europeias de referência (RER), incluindo o seu papel na abordagem das DR ou de

outros problemas de saúde que exigem cuidados especializados, o número de doentes e alguns outros critérios que tais centros devem cumprir. As RER deveriam igualmente servir como redes de investigação e conhecimento que actualizam e contribuem para os últimos resultados científicos, tratando doentes de outros EM e assegurando a disponibilidade de instalações de tratamento subsequente, se necessário. A definição de RER deveria igualmente reflectir a necessidade de os serviços e os conhecimentos especializados serem adequadamente distribuídos na União Europeia alargada. O relatório «*Contributo para a formulação de políticas: colaboração europeia em matéria de serviços de saúde e cuidados médicos no domínio das DR*»<sup>22</sup>, da *Task Force* DR da UE recomenda que os EM contribuam para a identificação dos respectivos centros de especialidade e os apoiem financeiramente na medida do possível. Recomenda igualmente que os EM organizem opções em termos de cuidados de saúde para os seus doentes através do estabelecimento, sempre que necessário, de cooperação com todos os centros de especialidade necessários no país ou no estrangeiro. Recomenda que os programas relevantes da UE continuem a apoiar financeiramente as redes de referência de centros de especialidade no domínio das DR até que esteja disponível uma avaliação dos resultados deste processo de ligação em rede para se poder agir no futuro.

**Pergunta 4: As redes europeias de referência deveriam privilegiar a transferência de conhecimento? A mobilidade de doentes? Ambas? De que modo?**

- **Desenvolvimento de e-Saúde no domínio das DR:** os serviços electrónicos desenvolvidos pela Orphanet e por outros projectos financiados pela UE, são uma demonstração clara de como as tecnologias electrónicas podem contribuir para colocar doentes em contacto com outros doentes, partilhar bases de dados entre grupos de investigação, recolher dados para a investigação clínica, registar doentes dispostos a participar na investigação clínica e apresentar casos a peritos que melhoram a qualidade do diagnóstico e tratamento. **Os instrumentos em linha e electrónicos** são muito eficientes e deveriam constituir uma parte importante da estratégia comunitária em matéria de DR. Podem salvar a vida de pessoas com DR em **situações de emergência**. A Comissão Europeia deveria prestar um auxílio financeiro para esta actividade através do programa de saúde pública, do PQ e dos EM.

**Pergunta 5: Os instrumentos em linha e electrónicos deveriam ser aplicados neste domínio?**

- **Disponibilidade e acessibilidade a testes de diagnóstico exactos, incluindo testes genéticos:** muitas DR podem agora ser diagnosticadas utilizando um ensaio biológico que é constituído frequentemente por um teste genético. Estes ensaios são elementos importantes de uma gestão adequada do doente na medida em que permitem um diagnóstico precoce, às vezes um rastreio familiar em cascata ou um ensaio pré-natal. Dado o grande número de ensaios e a necessidade de conceber e validar um conjunto específico de ensaios de diagnóstico para cada um, nenhum país pode isoladamente ser auto-suficiente em termos de fornecimento do ensaio. Daqui resulta o intercâmbio de material do doente e o ensaio fora das fronteiras nacionais. O fluxo transfronteiras é claramente um mecanismo que preencherá uma lacuna significativa na disponibilidade de ensaios para as DR. Há uma necessidade de permitir e facilitar este intercâmbio através de **normas e procedimentos** claramente indicados, transparentes e **acordados a nível da UE**. Há uma necessidade de diminuir as diferenças entre países em termos de regulação no que se refere a práticas de confidencialidade, reembolso, transporte e armazenamento de amostras e certificação de laboratórios. Os laboratórios deveriam ser incentivados a participar em **ensaios de**

**proficiência**, dando uma atenção especial aos resultados no relatório. Deveria ser assegurado o fornecimento de aconselhamento pré e pós-ensaio genético. Para este fim, é necessário apoio ao nível adequado (em função do número de ensaios por ano) aos **laboratórios de referência**. Várias partes interessadas (a Comissão Europeia<sup>23</sup>, o Conselho da Europa e, em particular, a OCDE<sup>24</sup>) envidaram esforços nos últimos dois anos em termos da política de garantia de qualidade dos laboratórios.

**Pergunta 6: O que pode ser feito para melhorar o acesso ao ensaio de qualidade para as DR?**

- **Avaliação de estratégias de rastreio da população (incluindo o rastreio neonatal) para DR:** o rastreio neonatal para a fenilcetonúria e o hipotiroidismo congénito é prática corrente na Europa e demonstrou ser altamente eficiente em evitar incapacidades em crianças afectadas. À medida que a tecnologia evolui, podem agora ser executados muitos ensaios, incluindo por robôs, a baixo custo para uma vasta gama de DR, nomeadamente desordens metabólicas e problemas genéticos de saúde em geral. Tal facto não deveria constituir um motivo para os introduzir em políticas de rastreio da população sem uma avaliação cuidadosa em relação aos critérios estabelecidos pela OMS em 1965 (a verificar), na medida em que o rastreio pode ser prejudicial para as pessoas examinadas e consome recursos públicos importantes. Actualmente, existe pouco acordo sobre quais as doenças que justificam uma abordagem de rastreio sistemático de acordo com os critérios da OMS. A organização do rastreio da população ou direccionado é condicionada por muitas questões, tais como a qualidade e fiabilidade do ensaio, disponibilidade de tratamento/intervenção eficazes para os indivíduos examinados, prevalência da doença e respectiva gravidade e escolha/valor que a sociedade atribui ao rastreio. Recomenda-se incentivo à cooperação nesta área por forma a se obterem os dados nos quais as decisões devem ser baseadas a nível dos EM.

**Pergunta 7: Vê uma grande necessidade de se realizar uma avaliação a nível da UE do possível rastreio da população em termos de DR?**

- **Medidas preventivas primárias quando possível:** há muito poucas DR para as quais é possível uma prevenção primária. Os factores ambientais são importantes nonexo de causalidade de uma gama mais ampla de malformações congénitas raras, assim como nos cancros de infância. O que é necessário para evitar estas DR é visar especialmente o período anterior à concepção e a gravidez com medidas de saúde pública dirigidas a determinantes de saúde importantes, tais como nutrição, obesidade, álcool, tabagismo, drogas recreativas e poluição ambiental. A vacinação contra doenças tais como a rubéola (para prevenção da síndrome da rubéola congénita) deve ter em conta as consequências da migração entre países com políticas de vacinação diferentes. Além disso, deve ser prestada atenção às mulheres antes da concepção e durante o início da gravidez em termos da gestão de doenças crónicas, tais como diabetes, epilepsia e infertilidade. Entre as intervenções possíveis encontra-se a de aumentar o consumo de ácido fólico das mulheres antes da concepção para evitar defeitos do tubo neural (por exemplo, espinha bífida) e outras malformações. Muitos estudos apresentam provas de que o consumo adequado de ácido fólico durante o período em torno da concepção pode impedir mais de metade dos defeitos do tubo neural. A acção neste domínio deveria ser debatida a nível da UE com o objectivo de determinar para que DR podem ser bem sucedidas medidas preventivas primárias.

23 Ver <http://www.eurogentest.org/>

24 Ver orientações da OCDE para a garantia de qualidade nos ensaios de genética molecular (<http://en.eurogentest.org/files/public/QAGuidelineseng.pdf>).

- **Melhores práticas em termos de cuidados em matéria de DR:** Identificar e descrever melhores práticas é essencial para partilhar informação e dados sobre estratégias eficazes de lidar com as DR e, por conseguinte, para melhorar a informação e o conhecimento para o desenvolvimento das melhores práticas relacionadas com os cuidados em matéria de DR. Partilhar as melhores práticas permitirá aos Estados-membros da UE basear-se na experiência que foi acumulada para tornar possível a construção de redes entre os diferentes prestadores de cuidados envolvidos no domínio de cada DR. Estabelecer parâmetros de referência a nível dos EM aumentará as possibilidades de sucesso na abordagem das DR.
- **Igualdade de acesso aos medicamentos órfãos:** apesar dos incentivos bem sucedidos para o desenvolvimento e registo de medicamentos órfãos, o acesso dos cidadãos a uma terapêutica vital é limitado por dois factores. Em primeiro lugar, algumas empresas não fornecem os seus medicamentos aprovados para introdução no mercado em todos os EM devido aos condicionalismos de registo a nível dos EM. Em segundo lugar, foram relatados atrasos administrativos (muito para além do limite legal de 180 dias) na disponibilidade de medicamentos órfãos autorizados<sup>25</sup>. Isto resulta em grandes diferenças entre os EM em termos de número de medicamentos disponíveis. Deveriam ser encontradas soluções para esta situação. A Comissão deveria apresentar um relatório ao Conselho e ao Parlamento Europeu que identifique estes estrangulamentos (atrasos, introdução no mercado, acesso, reembolso, preços, etc.) de dois em dois anos, propondo as alterações legislativas necessárias a fim de garantir a **igualdade de acesso** aos medicamentos órfãos na UE. Os medicamentos órfãos hospitalares têm de ser financiados a um nível administrativo mais elevado do que o do hospital local para assegurar a capacidade de fornecer estes medicamentos aos doentes.

**Pergunta 8: Prevê a solução do problema da acessibilidade aos medicamentos órfãos a uma escala nacional ou à escala da UE?**

- **Dispositivos médicos e diagnósticos órfãos:** o regulamento relativo aos medicamentos órfãos não abrange o domínio dos dispositivos médicos nem do diagnóstico. Todavia, o problema do tamanho limitado do mercado é um desincentivo ao desenvolvimento de medicamentos para pacientes com DR. As iniciativas para desenvolver incentivos para a indústria no domínio dos dispositivos médicos e do diagnóstico para as DR deveriam ser exploradas seguindo o modelo do que foi feito para os medicamentos órfãos.

**Pergunta 9: A UE deveria ter um regulamento relativo a dispositivos médicos e diagnósticos órfãos?**

- **Avaliação das tecnologias da saúde dos medicamentos órfãos:** a avaliação das tecnologias da saúde dos medicamentos órfãos, que tem de ser efectuada antes de se decidir sobre o preço e o reembolso, é outro factor que começa a desempenhar um papel determinante a atrasar o acesso dos doentes ou mesmo a impedi-los de beneficiar de tratamentos. Os métodos utilizados para avaliar a rentabilidade dos medicamentos para problemas de saúde comuns não se aplicam aos medicamentos órfãos e, muitas vezes, não existe um factor de comparação e os dados são escassos. Além disso, uma abordagem ética relativamente a esta questão não pode ser baseada apenas em critérios económicos, sendo a avaliação económica apenas um elemento do processo decisório que deve ter em conta as escolhas e preferências da comunidade. É necessária uma abordagem coordenada relativamente a esta questão pelos

EM. Além disso, deveria ser incentivada a investigação no domínio dos métodos de avaliação relevantes, tendo em conta a perspectiva do doente.

- **Programa coordenado de uso compassivo:** é necessário um sistema melhor para o fornecimento de medicamentos a doentes necessitados antes da aprovação e/ou do reembolso dos novos medicamentos (chamado uso compassivo). O fornecimento de terapias para uso compassivo deveria ser uma responsabilidade partilhada entre o médico, o responsável pelo desenvolvimento do produto e as autoridades. Deveria recordar-se que alguns medicamentos órfãos são desenvolvidos por Pequenas e Médias Empresas que não podem apoiar programas de uso compassivo a longo prazo sem intervenção pública e apoio financeiro. Esta questão deveria ser sujeita a coordenação entre os EM com o apoio da CE. O artigo 83.º do Regulamento (CE) n.º 726/2004 estabelece a possibilidade de os Estados-Membros recorrerem à sua responsabilidade pelo uso compassivo e estabelece que a AEAM (Agência Europeia dos Medicamentos) pode emitir um parecer sobre as condições de utilização e distribuição de um medicamento quando estiver previsto o uso compassivo.
- Os **serviços sociais especializados** são importantes para melhorar a qualidade de vida de pessoas que vivem com uma DR. Entre os diversos serviços sociais, foram identificados os seguintes como particularmente úteis para aumentar a qualidade de vida de doentes e respectivos prestadores de cuidados, que são frequentemente familiares: **serviços de cuidados de substituição:** permitem aos prestadores de cuidados e aos doentes organizar as suas vidas e terem alguns períodos de repouso; **serviços de informação e linhas de assistência (help lines):** aumentam as possibilidades de os doentes e os prestadores de cuidados acederem à informação relevante sobre a doença rara com que vivem e que têm de gerir diariamente; **programas recreativos terapêuticos para crianças e jovens adultos:** permitem que os doentes tenham outra perspectiva de vida para além da doença; **apoio financeiro:** ajudará a combater a pauperização de forma a que os prestadores de cuidados que tentam conciliar um emprego remunerado com a prestação de cuidados não remunerados sejam reconhecidos; **apoio psicológico:** a Comissão Europeia deveria prestar um auxílio financeiro para esta actividade através do programa de saúde pública e dos planos de acção a favor das pessoas com deficiência.

**Pergunta 10: Que tipo de serviços sociais e educativos especializados para pacientes com DR e suas famílias deveria ser recomendado a nível da UE e a nível nacional?**

#### **4.3. Acelerar a investigação e os desenvolvimentos no domínio das DR e dos medicamentos órfãos**

- **Apoio a bases de dados, registos, repositórios e biobancos:** os registos e as bases de dados constituem instrumentos-chave para desenvolver a investigação clínica no domínio das DR. Constituem a única forma de reunir dados a fim de se alcançar um tamanho de amostra suficiente para a investigação epidemiológica e/ou clínica. Os registos de doentes tratados com medicamentos órfãos são particularmente relevantes na medida em que permitem colher dados sobre a eficácia do tratamento e sobre os seus possíveis efeitos secundários, tendo em conta que a autorização de introdução no mercado é geralmente concedida quando os dados são ainda limitados mas já convincentes. Deveriam ser apoiados os esforços de colaboração tendentes à recolha e manutenção de dados, desde que estes recursos sejam acessíveis com base em regras acordadas. Muitas redes de investigação e de saúde pública apoiadas financeiramente pela DG RTD e pela DG SANCO puseram em vigor tais infra-estruturas partilhadas, que se revelaram instrumentos muito eficientes para melhorar o

conhecimento e organizar os ensaios clínicos. Uma rede especializada, como o EuroBioBank<sup>26</sup>, representa um recurso europeu inestimável que exige o financiamento a longo prazo e uma abordagem comunitária a fim de ser plenamente desenvolvido e a sua utilização aperfeiçoada. Este tipo de iniciativa deveria ser apoiado a nível dos EM e da UE e deveria ser disponibilizado financiamento a longo prazo para estas infra-estruturas, desde que a sua utilidade fosse reconhecida. O mesmo aplica-se a repositórios de amostras biológicas e biobancos. Uma necessidade específica em termos de biobancos para as DR é permitir a recolha e o armazenamento de material de doentes com DR, mesmo na ausência de um protocolo de investigação em vigor. As áreas a apoiar pelos EM e pela Comissão Europeia são: normas de qualidade, incluindo o desenvolvimento de estratégias e instrumentos para a monitorização periódica da qualidade das bases de dados e para a limpeza das mesmas; conjunto mínimo de dados comuns a recolher para fins epidemiológicos e de saúde pública; atenção à facilidade de utilização, transparência e conectividade das bases de dados; propriedade intelectual, comunicação entre bases de dados/registos (genéticos, de diagnóstico mais genérico, clínicos, orientados para a vigilância, etc.). Deveria ser dada importância à ligação de bases de dados internacionais (europeias) a bases de dados nacionais e/ou regionais, sempre que existentes.

**Pergunta 11: Que modelo de governação e regime de financiamento seriam adequados para os registos, as bases de dados e os biobancos?**

- **Biomarcadores:** os marcadores biológicos (biomarcadores) são «indicadores objectivamente mensuráveis de processos biológicos». Podem ser utilizados para diagnosticar a doença e avaliar a sua progressão e a resposta às intervenções terapêuticas. Um grande número dos ensaios de diagnóstico actualmente utilizados (marcadores tumorais, fragmentos de sequências de ADN que provocam ou estão associados a uma doença) enquadra-se na definição de biomarcadores. Podem igualmente ser considerados como biomarcadores as avaliações funcionais e radiológicas. Ao avaliar a progressão da doença e novos tratamentos potenciais, os biomarcadores podem ser utilizados como substitutos dos valores-limite naturais, tais como a sobrevivência ou a morbilidade irreversível, valores-limite que exigem longos períodos de observação e grandes populações de doentes. Este é, especialmente, o caso das doenças raras, devido aos baixos números de pessoas afectadas por cada doença. Já foram concedidas autorizações de introdução no mercado com base em biomarcadores utilizados como valores-limite para avaliar a eficácia do medicamento. O impulso no domínio da descoberta de biomarcadores foi dado por novas técnicas de biologia molecular (por exemplo, genómica, proteómica, química combinatória), que permitem identificar ao mesmo tempo um grande número de biomarcadores potenciais. Importa que a UE apoie novas técnicas para a descoberta de biomarcadores, incluindo técnicas radiodiagnósticas e funcionais. Ainda mais crucial é o apoio a estudos e actividades que possibilitem a validação e a utilização clínica de biomarcadores potenciais. Este processo é longo, oneroso e, actualmente, não eficiente. No domínio das DR, este processo poderia beneficiar do financiamento de actividades destinadas a avaliar a validade de biomarcadores específicos (ou de conjuntos de biomarcadores) num número tão grande quanto possível de doentes (redes de referência) e de uma parceria crescente entre a indústria farmacêutica e os meios académicos, no sentido de assegurar o cumprimento da orientação «do laboratório à cabeceira do doente».
- **Protecção dos dados:** todas estas infra-estruturas deveriam ser aplicadas segundo os regulamentos e acordos da UE relativos à confidencialidade dos dados e à protecção da

privacidade do doente. Chama-se especialmente a atenção para a **directiva relativa à protecção de dados**<sup>27</sup>. A iniciativa IDA (Intercâmbio de Dados entre Administrações)<sup>28</sup> deveria ser considerada no interesse das actividades no domínio das DR, a fim de facilitar a criação dos registos europeus sobre determinadas DR de elevada pertinência para a saúde pública.

- **Redes de investigação para as DR:** projectos de investigação coordenados a nível comunitário são um elementos-chave para o sucesso. As redes coordenadas deveriam ser apoiadas a nível dos EM e da UE e as DR deveriam continuar a ser uma prioridade nos programas futuros da DG RTD. Além disso, deveriam ser introduzidas algumas novas áreas como a investigação social em matéria de DR.
- **Coordenação entre agências de financiamento dos EM:** o projecto ERANET apoiado pelo 6.º PQ da UE, que está a coordenar actualmente as políticas de financiamento para as DR de sete países, é um exemplo de uma solução bem sucedida à fragmentação dos esforços de investigação. Esta abordagem deveria ser continuada e outros EM deveriam ser convidados a juntar-se a esta iniciativa.
- **Intensificação da investigação:** para a maior parte das DR mais graves que seriam potencialmente tratáveis, não há actualmente um tratamento específico. O desenvolvimento de terapias enfrenta três obstáculos: a falta de compreensão dos mecanismos patofisiológicos subjacentes, a falta de apoio público das fases iniciais de desenvolvimento clínico e falta de interesse por parte da indústria farmacêutica. De facto, o elevado custo associado ao desenvolvimento de um medicamento, conjuntamente com o baixo rendimento previsto dos investimentos (devido às populações muito pequenas de doentes), desencorajou a indústria farmacêutica de desenvolver medicamentos para as DR, apesar da enorme necessidade médica. Embora os regulamentos relativos aos medicamentos órfãos facilitassem certamente o desenvolvimento de tratamentos para DR, ainda subsistem dificuldades importantes e são necessárias iniciativas adicionais. Uma vez que a identificação dos objectivos terapêuticos depende em grande medida da caracterização genética e molecular das doenças e da elucidação dos mecanismos biológicos, é crucial intensificar a investigação patofisiológica e clínica em matéria de DR. Com os avanços na investigação, a sequenciação do genoma humano e o desenvolvimento de instrumentos genómicos e pós-genómicos de alto rendimento, podemos esperar que os mecanismos que constituem a base de muitas desordens genéticas raras sejam deslindados nos próximos anos. Para estas doenças, é necessário promover a investigação terapêutica, incluindo a investigação biotecnológica inovadora (anticorpos monoclonais, terapia genética e celular e terapia enzimática de substituição), assim como a investigação terapêutica clássica baseada na pesquisa de compostos químicos activos. De facto, mesmo no domínio das desordens genéticas raras, a selecção de compostos químicos que actuam em alvos biológicos identificados representa um objectivo importante para a descoberta de medicamentos. Uma vez que, na maioria dos casos, as indústrias farmacêuticas não empreenderão esta etapa primária é importante desenvolver o interesse do sector público por este aspecto. A investigação académica no desenvolvimento pré-clínico deveria ser apoiada pela UE. Deveriam igualmente ser incentivadas as ligações com as plataformas europeias de alta produção, que estão actualmente criadas, bem como a utilização das bibliotecas europeias partilhadas de moléculas. Os estudos na interface entre empresas farmacêuticas e organizações do sector público têm de ser promovidos através de uma parceria entre os sectores público e privado, conducentes à avaliação destes candidatos

---

27 Directiva 95/46/CE do Parlamento Europeu e do Conselho, de 24 de Outubro de 1995, relativa à protecção das pessoas singulares no que diz respeito ao tratamento de dados pessoais e à livre circulação desses dados.

28 Ver <http://europa.eu.int/idabc/>

a medicamentos no domínio das DR. A nível europeu, o desafio poderia ser enfrentado pelo estabelecimento e financiamento de um fórum entre os sectores público e privado para as DR, que permitiria o desenvolvimento de projectos prometedores multicentrados pré-clínicos e clínicos através do fornecimento dos conhecimentos especializados e do financiamento necessários. Os ensaios clínicos académicos independentes deveriam ser apoiados a nível nacional segundo o modelo que tem sido praticado até agora em Itália, França e Espanha e estes esforços deveriam ser coordenados para assegurar uma participação suficiente do doente.

**Pergunta 12: Como vê o papel de parceiros (indústria e organizações caritativas) numa acção da UE em matéria de doenças raras? Que modelo seria mais adequado?**

#### **4.4. Capacitar doentes com DR a nível individual e colectivo**

- **Abordagem comum relativamente à autonomia das organizações de doentes:** as organizações de doentes provaram ser parceiros inestimáveis, a nível dos EM e da UE, no sentido de aumentar a visibilidade das doenças raras, recolher e divulgar a informação exigida para definir uma política pública sobre DR, melhorar o acesso à informação de qualidade sobre DR e medicamentos órfãos, organizar sessões de trabalho a nível europeu e nacional, assim como produzir orientações e documentos pedagógicos. A capacitação conjunta de doentes e organizações de doentes precisará de apoio para actividades como: desenvolvimento de capacidades, formação e ligação em rede de actividades entre grupos de doentes a nível regional, nacional e europeu, intercâmbio de informação, experiência e melhores práticas em termos de serviços a doentes e a criação de «comunidades de apoio ao doente» para pessoas afectadas por doenças muito raras, isoladas e suas famílias. O programa de saúde pública e o 7.º PQ deveriam integrar tal apoio enquanto uma prioridade de acção.

#### **4.5 Coordenar políticas e iniciativas a nível dos EM e comunitário**

- **Adopção dos planos nacionais/regionais para as DR:** a fim de integrarem todas as iniciativas necessárias que têm de ser tomadas a nível nacional e/ou regional, os EM são convidados a estabelecer planos de acção nacionais ou regionais para as DR. Apenas um número limitado de EM adoptou ou adoptará em breve um plano nacional ou lançará iniciativas pertinentes. Apesar de apenas a França ter estabelecido um plano de acção generalizado (2005-2008)<sup>29</sup>, outros EM possuem políticas nacionais num número limitado de áreas (Itália, Suécia, Dinamarca, Reino Unido) ou estão em vias de definir políticas (Bulgária, Portugal, Espanha, Roménia, Luxemburgo). Outros EM têm uma política orientada apenas para a área da investigação (Alemanha, Países Baixos). A UE deveria recomendar insistentemente a adopção dos planos nacionais/regionais em conformidade com a recomendação da presente comunicação e a sua coordenação quando estiverem em prática. Poderão ser úteis orientações europeias para a elaboração dos planos de acção para as DR. Será, assim, apoiada a política da UE no domínio do acesso equitativo aos serviços de saúde assim como o respectivo custo e qualidade. O programa de saúde pública integrou este apoio como uma prioridade de acção.

**Pergunta 13: Concorda com a ideia de possuir planos de acção? Em caso afirmativo, os mesmos deveriam ser a nível nacional ou regional no seu país?**

- **Desenvolvimento de indicadores de saúde no domínio das DR:** é necessário o desenvolvimento de indicadores de saúde para monitorizar a situação das pessoas afectadas na UE e a sua evolução. A compilação das fontes de dados existentes deveria ser incentivada, nomeadamente aquelas já financiadas a nível comunitário. Deveria ser definido um conjunto de indicadores realistas e significativos no domínio da disponibilidade e acessibilidade de medicamentos órfãos, no domínio dos centros de especialidade/referência e no domínio político a nível dos EM e da UE.
- **Organização de conferências europeias sobre DR:** têm sido organizadas, de dois em dois anos, conferências europeias sobre DR (Copenhaga em 2001, Paris em 2003, Luxemburgo em 2005<sup>30</sup> e Lisboa em 2007<sup>31</sup>). Estas conferências revelaram-se inestimáveis ao fornecerem um fórum de intercâmbio entre as partes interessadas e na medida em que constituem um instrumento de comunicação poderoso que garante visibilidade às DR nos meios de comunicação social. Deveriam servir como plataforma para doentes, profissionais da saúde e responsáveis políticos para reverem políticas, estratégias e exemplos de acção bem sucedida, exprimirem as suas necessidades, promoverem políticas centradas no doente a nível nacional e europeu e confirmarem a vitalidade da comunidade afectada por doenças raras na Europa. A conferência deveria ser organizada em conjunto com o comité consultivo da UE em matéria de DR.
- **Criação do Comité Consultivo da UE em matéria de DR:** o Comité Consultivo da UE em matéria de DR realizará as tarefas actualmente executadas pela *Task Force* Doenças Raras da UE. O Comité tem de ser assistido por um secretariado científico criado no sentido de contribuir para o desenvolvimento de acções de saúde pública no domínio das DR e ser competente para aconselhar a Comissão em matéria de: i) organização de serviços no domínio das DR com base em planos nacionais (subsidiariedade); ii) ensaios e rastreios clínicos; iii) rotulagem de redes de referência para as DR e controlo de qualidade; iv) desenvolvimento de orientações em termos de melhores práticas; v) relatório epidemiológico periódico sobre a situação das DR na UE; vi) registos/redes/inquéritos *ad hoc* da UE; vii) apoio ao desenvolvimento de políticas a nível comunitário; viii) criação de um quadro comum no domínio da saúde pública para as DR, e ix) produção de um boletim de informação electrónico sobre DR. A composição deste **Comité Consultivo** da UE em matéria de DR preservará o papel dos projectos em curso e passados na área das DR apoiados pelo programa de saúde pública mas deveria integrar uma ampla representação dos projectos em matéria de DR do PQ, das organizações mais relevantes de doentes e de uma representação de alto nível das autoridades responsáveis pela saúde pública dos EM. Para assegurar a capacidade de acção deste Comité, deveria ser fixado um orçamento específico no orçamento da UE nos próximos anos.
- **Doenças raras no orçamento da UE:** actualmente, todas as iniciativas apoiadas financeiramente pela CE são financiadas numa base contratual a curto prazo. Embora a avaliação regular da eficácia dos projectos e da sua importância em relação à política da UE seja reconhecida, o facto de a sua renovação ser difícil e, por vezes, impossível com as regras actuais, é considerado como um obstáculo importante ao desenvolvimento de infra-estruturas comuns partilhadas. Outro pilar importante do futuro programa de saúde pública (2014-2020) da UE no domínio das DR deveria ser a criação de um fundo para as doenças raras, a fim de assegurar a actividade comunitária das redes europeias de referência para as DR, os serviços de informações, a acreditação genética e laboratorial para as DR, a sustentabilidade do repositório europeu dos registos e das bases de dados para as DR e

---

30 Ver [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/ev\\_pre2005\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/ev_pre2005_en.htm)

31 Ver [http://www.rare-diseases.eu/home\\_en.php](http://www.rare-diseases.eu/home_en.php)

qualquer outra actividade no domínio das DR que necessite de um apoio sustentado e a longo prazo, como será definido nos relatórios de execução da Comissão ao Conselho e ao Parlamento Europeu sobre a presente comunicação.

- **Criação de uma agência comunitária para as DR:** uma agência europeia responderia à necessidade de estabelecer um instrumento permanente e sustentável para a aplicação a longo prazo das políticas em matéria de DR a nível comunitário. De acordo com a definição, «*uma agência comunitária é um organismo regido pelo direito público europeu. É distinta das instituições comunitárias e tem sua própria personalidade jurídica. É criada por um acto de direito derivado a fim de realizar uma tarefa técnica, científica ou administrativa muito específica*». Uma agência europeia dedicada às DR pode ser um excelente instrumento para assegurar a permanência e coerência das estratégias relevantes a nível comunitário em áreas diferentes, tais como registos de doentes, biobancos, ensaios clínicos, informação sobre DR, redes de centros de referência, recomendações consensuais em matéria de cuidados clínicos e avaliação da qualidade. Com base no trabalho da DG SANCO e do aconselhamento do Comité Consultivo da UE em matéria de DR, a CE deveria lançar em 2009 um estudo de viabilidade para a criação de uma agência europeia para as DR. Esta agência poderia constituir a base do futuro programa de saúde pública (2014-2020) da UE no domínio das DR.

Pergunta 14: Considera necessário instituir uma nova agência europeia para as RD e lançar um estudo de viabilidade em 2009?

- **Relatório regular sobre a situação das DR na UE:** de três em três anos, a Comissão deveria produzir um **relatório de execução** sobre a Comunicação, dirigido ao Conselho, ao Parlamento Europeu, ao Comité Económico e Social Europeu e ao Comité das Regiões, no que diz respeito à situação e à epidemiologia das DR na UE e ao estado de execução da Comunicação da Comissão em matéria de DR.

## **5. PRÓXIMAS ETAPAS**

As respostas à presente consulta, centradas em torno das perguntas específicas enunciadas no texto supra, deverão ser enviadas à Comissão até 14 de Fevereiro de 2008, por correio electrónico para o endereço [sanco-rarediseases-consultation@ec.europa.eu](mailto:sanco-rarediseases-consultation@ec.europa.eu), ou por via postal para:

Comissão Europeia  
Direcção-Geral da Saúde e da Defesa do Consumidor  
Consulta em matéria de Doenças Raras  
HTC 01/198  
11, Rue Eugène Ruppert  
L-2557 Luxembourg

Todas as contribuições recebidas serão publicadas, salvo no caso de pedido expresso em contrário. Na sequência da presente consulta, a Comissão tenciona apresentar propostas adequadas em 2008.