

A voz dos doentes. Que esperança?

São histórias que merecem ser contadas, lidas e ouvidas. Os problemas relacionados com as doenças raras não são novos, mas merecem ser refletidos para não caírem na invisibilidade.



A pensar nisso, a Sanofi organizou o Simpósio “Doenças Raras, Sintomas Comuns – Problemas antigos, novas soluções”, no passado dia 15 de abril, no Porto. Integrado neste simpósio científico e dirigido a médicos e a profissionais de saúde, a primeira sessão do dia contou com um debate exclusivamente dedicado aos cuidadores de pessoas com doenças raras e às associações de doentes para perceber quais as reais

necessidades, que aspetos melhoraram ao longo dos anos na gestão de estas doenças e o que pode vir a representar uma real diferença na qualidade de vida dos doentes e das famílias no futuro.

Moderado pela médica Sofia Baptista, correspondente médica da CNN Portugal, a mesa-redonda “A voz dos doentes. Que esperança?” contou com a participação de Daniel Lewi, cofundador da associação inglesa CATS Foundation [que antecipou a sessão enquanto *key note speaker*]; André Correia, vice-presidente da SERaro; António Silva, presidente da Associação Portuguesa de Doenças do Lisossoma (APL); Daniel de Vicente, presidente da Associação ASMD Espanha; Joaquim Brites, presidente da Associação Portuguesa de Neuromusculares (APN) e Paulo Gonçalves, presidente da RD Portugal - União das Associações de Doenças Raras.

O debate começou pela demora no diagnóstico de algumas doenças raras com André Correia a falar sobre a sua experiência pessoal. A associação que representa dedica-se às síndromes excepcionalmente raras de Portugal e relativamente à experiência que vivenciou no Reino Unido, destacou três pilares comparativamente ao que se passa no nosso País. São eles: a coordenação, um ecossistema organizado e com visão e, por último, o investimento. *“O meu filho foi diagnosticado com cinco anos de idade [com Síndrome ZTTK - Zhu-Tokita-Takenouchi-Kim]. Foi um diagnóstico extremamente difícil.”* Confessa que a pior palavra que o tem acompanhado na sua vida é o “inconclusivo” pois passou cinco anos a ouvi-la em todas as consultas. *“De certa forma, ter um diagnóstico para mim foi uma boa notícia porque a partir desse momento passei a saber o que fazer”,* explicou.

No Reino Unido, houve uma coordenação das várias entidades e especialidades dos Serviços Nacionais de Saúde (NHS) com a Segurança Social (ou equivalente) com um coordenador que fazia a ponte com a escola, com as especialidades médicas, com as terapias, entre outros. No que respeita ao investimento, sublinhou a importância de diferentes programas de sequenciação genómica. *“O meu filho participou em alguns, nomeadamente, o The 100000 Genomes Project.”* Costuma afirmar que teve a sorte de viver em Inglaterra e que isso lhe permitiu ter um diagnóstico mais rápido. *“Neste momento, estimam-se cerca de 300 pessoas identificadas com a patologia do meu filho a nível mundial, o que é realmente muito raro”,* comentou.

André Correia é assumidamente apaixonado pela tecnologia e considera que, em Portugal, existe muito potencial e talento. Partilhou ainda que encontra profissionais de saúde “muito humanos” no nosso País, algo com que não se deparou na mesma proporção em Inglaterra. *“Por outro lado, temos uma carga burocrática muito grande em que se chega a esperar dez meses por uma junta médica ou aguardam-se meses até ter uma resposta sobre hormonas de crescimento, por exemplo”.*

SERaro

O papel desta associação passa por dar voz às doenças excecionalmente raras ou sem diagnóstico, não só em Portugal, mas também em colaboração com entidades fora do País. “Com a partilha das melhores práticas a nível internacional podemos tentar encontrar uma maior celeridade para as respostas que todos procuramos”, refere André Correia.

A SERaro nasceu da necessidade de colmatar a falta de representatividade das doenças excecionalmente raras e de todas as pessoas que aguardam por um diagnóstico.



+ Informações em <https://seraro.pt/>

Promover uma cultura de colaboração

António Silva é presidente da Associação Portuguesa de Doenças do Lisossoma, tem três filhos e um deles, de 13 anos, recebeu o diagnóstico de mucopolidose tipo II com relativa celeridade. Ao contrário de outros pais e cuidadores, no que diz respeito ao diagnóstico, a sua experiência em Portugal foi positiva. *“O Mathias nasceu em Torres Vedras em outubro e no hospital assistimos ao trabalho de equipa e da troca de informações entre os profissionais que rapidamente nos encaminharam para uma consulta genética para o Hospital de Santa Maria. Nasceu em outubro, fez exames em dezembro e rapidamente foi descoberta a sua doença.”*

Mathias é o jovem mais velho com esta doença a nível mundial. O pai critica as falhas de comunicação entre os serviços de saúde e as famílias, nomeadamente quando se trata de anunciar o diagnóstico às famílias, que acabam por se sentir perdidas no sistema.

Associação Portuguesa de Doenças do Lisossoma (APL)

Esta associação foi criada em 1992 através do impulso da Dr.^ª Clara Sá Miranda que tinha ligação com vários doentes do lisossoma e passou a haver uma massa associativa representativa das doenças do lisossoma. Foi um período de grande impulso da APL, mas, como lamenta António Silva, “a envergadura da associação foi-se perdendo ao longo dos anos”.

O objetivo atual passa por reconstruir a APL e juntar mais pessoas afetadas por esta doença prestando-lhes apoio a vários níveis (social, financeiro, técnico, médico, etc.).



+ Informações em <https://aplisosoma.org/>

Paulo Gonçalves, presidente da RD Portugal - União das Associações de Doenças Raras que reúne até ao momento 34 associações foi diagnosticado com uma doença que não é considerada rara, mas que tem um subtipo que assim pode ser designado. Falamos de esclerose múltipla secundária progressiva. *“O primeiro ano foi muito difícil e deparei-me com um médico que estava errado e que me disse que eu teria cinco anos de vida e que era uma questão de tempo até que os órgãos parassem. Ele estava errado e ainda bem”,* partilhou.

Referindo-se um pouco ao seu percurso pessoal e à forma como a luta pela qualidade de vida dos doentes raros tem ocorrido em Portugal, Paulo Gonçalves destacou algo que não existia há dez anos e que se relaciona com a criação do Registo de Saúde Eletrónico. *“É algo que está a sofrer uma grande evolução e já estamos num ponto em que temos de pedir a colaboração de todos os cidadãos para ajudarem a atualizar os registos com a informação [relativa a dados de saúde] que é extraordinariamente importante para toda a equipa que trata de nós.”* Se não existir uma cooperação com a Plataforma Portuguesa do Registo de Dados não será possível atrair mais ensaios clínicos para Portugal e ter a participação de mais portugueses, alertou.

É preciso apostar na literacia para as doenças raras. *“Há que aprender mais para podermos colaborar mais”,* adiantou Paulo Gonçalves, defendendo ainda que *“muitos de nós teremos uma preparação em áreas que os profissionais de saúde desconhecem porque nem sequer têm tempo para as entender. Esta interação com quem trata de nós é extraordinariamente importante e estamos numa trajetória de mudança que pode trazer a esperança que queremos dar às famílias e até aos profissionais”.*

Joaquim Brites considera que *“o movimento associativo das doenças raras em Portugal está melhor e que as associações cresceram muito porque também perceberam que devem estar mais unidas e treinadas”.* Para o presidente da APN, *“é preciso que as associações não sejam apenas constituídas por pessoas voluntárias e indiferenciadas pois é cada vez mais*

importante profissionalizar as instituições, perceber caminhos, ter conhecimentos de gestão, ter uma organização de uma forma mais prática e eficaz. Se este caminho for continuado, a esperança no futuro vai melhorar e vamos ter muito mais força de presença de doentes”. Transformação precisa-se para que a cultura de colaboração entre todos deixe de ser uma utopia.



“Esta interação com quem trata de nós é extraordinariamente importante e estamos numa trajetória de mudança que pode trazer a esperança que queremos dar às famílias e até aos profissionais”

Paulo Gonçalves, RD Portugal

RD-Portugal – União das Associações das Doenças Raras de Portugal

Foi formalizada em 2021 e representa, até à data, 34 associações de doenças raras junto de entidades públicas ou privadas, tanto em Portugal, como em países europeus. A sua missão passa por trazer as doenças raras para a agenda pública, todos os dias do ano e não apenas no Dia Mundial das Doenças Raras, como pode ler-se no site da RD.

Participa ativamente em ações diretamente ligadas a políticas de saúde, aos centros de referência e a iniciativas que promovam a criação de registos de dados para uma maior equidade no acesso aos medicamentos órfãos.



+ Informações em <https://raras.pt/>

A realidade internacional

Daniel Lewi fundou juntamente com a mulher Patrícia Lewi, a CATS Foundation, no Reino Unido, em junho de 2011, três meses após a filha Amelie ter sido diagnosticada com Tay-Sachs. À época, não havia qualquer associação que apoiasse as famílias afetadas por esta doença e o objetivo passou por colmatar esta lacuna e aumentar a consciencialização para esta doença rara. Infelizmente, a filha viria a falecer em dezembro de 2017, com apenas oito anos de idade, mas os pais mantêm o seu trabalho e sensibilização.

“Temos vindo a trabalhar é ao nível do apoio e suporte às famílias durante esta jornada. Como a doença é devastadora apoiamos a família desde o começo até ao fim de vida”, explicou Daniel. Ele e a sua esposa têm vindo a aperceber-se que as famílias necessitam de um grande nível de suporte até em aspetos aparentemente simples como saberem a melhor forma de questionarem os médicos. *“Fazemos uma espécie de coaching sobre as questões que devem colocar-lhes”,* explicou.



“Temos vindo a trabalhar é ao nível do apoio e suporte às famílias durante esta jornada. Como a doença é devastadora apoiamos a família desde o começo até ao fim de vida”

Daniel Lewi, CATS Foundation

O principal objetivo desta associação inglesa, criada em junho de 2011 – fundada pelo casal Daniel e Patrícia Lewi após o diagnóstico da filha Amelie – é que “nenhuma família afetada pela doença de Tay-Sachs ou Sandhoff se sinta isolada após um diagnóstico”, pode ler-se no site da associação. Além de disponibilizar uma rede de apoio, a CATS Foundation financia a pesquisa para encontrar um tratamento para a doença e promove a consciencialização da comunidade em geral.

“Não vamos desistir de apoiar as famílias e de investigar para encontrar uma cura para estas doenças devastadoras”, defendem os fundadores.



+ Informações: <https://cats-foundation.org/>

Já Daniel de Vicente comentou que os problemas sentidos em Espanha são muito comuns aos relatados pelos oradores portugueses, nomeadamente no que toca ao atraso no diagnóstico. *“Estima-se que existam três milhões de pacientes em Espanha e que 50% destas pessoas demorem cerca de cinco anos a receber um diagnóstico”*, comentou. E, 20% de essas pessoas demoram mais de dez anos a serem diagnosticadas, como foi o caso do presidente da Associação ASMD España que foi diagnosticado com deficiência de Esfingomielinase Ácida, uma doença genética e degenerativa, também conhecida como doença de Niemann-Pick tipo B.

“Também há um grande problema em Espanha que se relaciona com o acesso às novas terapêuticas partindo do princípio de que só apenas 5% das doenças raras têm tratamento e no que respeita a estas, existe dificuldade em aceder ao mesmo”, sublinhou. Acrescentou

ainda que *“em Espanha, existem mais de 400 associações de doenças raras e dos 146 medicamentos órfãos aprovados pela Agência Europeia do Medicamento, apenas 63 fármacos são financiados no País”*, alertou.

O presidente da ASMD Espanha referiu ainda a questão da divisão de Espanha em dezassete comunidades autónomas de saúde, o que representa atribuições particulares a cada uma delas, o que leva a que, muitas vezes, o acesso ao diagnóstico e ao próprio tratamento esteja dependente do local onde a pessoa vive, o que representa *“uma clara falta de equidade”*, sendo esta realidade transversal ao acesso a outras terapias de apoio, como a fisioterapia.

“Em Espanha, não há um Plano Nacional Integral das pessoas com doenças raras porque existem alguns planos regionais autónomos em certas comunidades para algumas doenças. E dos que existem, não são iguais para todos.” Isto leva a que, muitas vezes, os pacientes tenham de se deslocar de uma comunidade a outra para tentar chegar a um diagnóstico ou aceder a um tratamento. *“Também é muito diferente diagnosticar uma doença ao nascimento se se viver em Madrid, em Valência ou na Andaluzia. Não deveria ser assim”*, rematou.



“Estima-se que existam três milhões de pacientes em Espanha e que 50% destas pessoas demorem cerca de cinco anos a receber um diagnóstico”

Daniel de Vicente, presidente da ASMD Espanha

Associação ASMD España

É uma associação espanhola formada por pessoas afetadas com ASMD, tradicionalmente conhecida como Niemann-Pick B, mas também por amigos e familiares. Foi criada em janeiro de 2019, está sediada em Madrid, mas tem cobertura nacional. “Estima-se que existam 40 doentes em Espanha e a nossa associação é ainda muito pequena”, explica Daniel de Vicente. Em 2020, a ASMD desenvolveu um trabalho muito importante e que consistiu na elaboração de um Plano Estratégico onde estão descritas as necessidades dos doentes com esta patologia. “Tentamos também acelerar o acesso a um futuro tratamento para todos os pacientes”, explicou o presidente.



+ Informações: www.asmd.es

Um (ainda) longo caminho a percorrer

Joaquim Brites, presidente da Associação Portuguesa de Neuromusculares começou por afirmar que muitos dos presentes têm a perfeita noção das melhores soluções, mas que a questão para os desafios das pessoas com doenças raras passa por identificar qual o problema maior e colocar a solução mais eficaz em prática. *“Ficamos aqui perante um problema de ação. Identificamos bem o problema, sabemos que a solução pode ser, de facto, aquele caminho, mas temos todas as barreiras que nos impedem de o percorrer”,* explicou.

Perante um diagnóstico de uma doença rara, que atenção é dada à família? *“É preciso que os familiares saiam desta encruzilhada e tudo começa, desde logo, pelo diagnóstico, saber quem pode ajudar a planear o percurso da doença”,* explicou o também pai de dois filhos, um deles portador de Distrofia Muscular de Duchenne, atualmente com 32 anos. *“É importante perceber que depois do diagnóstico de uma doença rara, para as doenças que não têm tratamento, é preciso encaminhar a família. E, não havendo tratamento, a única coisa a fazer é manter, reabilitar e ir outra vez bater a várias portas”,* comentou.

Os problemas são antigos. As soluções demoram a chegar. Uma das questões muito importantes em Portugal prende-se com o problema da reabilitação. *“Não há em Portugal nenhuma discussão ativa sobre a reabilitação e gostava que refletíssemos um pouco sobre isto. Nós vemos a taxa de mortalidade a subir no pós-Covid, uma grande parte das mortes acontece por insuficiência respiratória, por AVC – e uma quantidade de problemas que não sabemos se estão ou não relacionados com a Covid – mas ninguém está interessado em debater a sério aquilo que muitos dos doentes raros precisam ao nível de essa reabilitação para que a doença não evolua”,* criticou. E esta é (também) uma questão de prevenção.

Sabe-se que seria necessário um fisioterapeuta para cada doente e que é preciso organizar serviços. *“Sabemos quais as soluções [e as barreiras] pois, somos nós, as famílias, que*

convivemos com a doença quotidianamente 24 horas por dia, sete dias por semana, todos os dias do ano.” Joaquim Brites não tem dúvidas de que estas questões devem ser refletidas para se perceber o(s) verdadeiro(s) problema(s) que cada família enfrenta com um diagnóstico de doença rara. *“Neste momento, não temos essas respostas”,* lamentou.



“Sabemos quais as soluções [e as barreiras] pois, somos nós, as famílias, que convivemos com a doença quotidianamente 24 horas por dia, sete dias por semana, todos os dias do ano”

Joaquim Brites, APN

Associação Portuguesa de Neuromusculares (APN)

A APN existe há 30 anos, foi criada e fundada oficialmente em 1992 por uma família onde coexistiam dois elementos com Atrofia Muscular Espinhal, diagnosticados à época como tipo 1, mas que viveram até aos 50 anos, “Isto significa que não estavam seguramente bem diagnosticados. Este foi o melhor exemplo e impulso para que a APN percebesse o que se passava com estes doentes, os seus familiares e o que era necessário fazer no terreno”, explica Joaquim Brites.

Ao longo destas três décadas, a associação tem trabalhado em várias frentes e participado em muitos projetos com a missão de oferecer melhores condições de vida aos portadores de doença neuromuscular ou equiparada, promover os direitos dos doentes e dos cuidadores, facultar apoio material, moral e técnico, sensibilizar a opinião pública e os partidos políticos para os problemas dos portadores destas doenças no dia-a-dia.



+ Informações: <http://apn.pt/>

André Correia partilhou alguns exemplos concretos do que poderá ser feito ao nível da tecnologia em prol da qualidade de vida dos doentes. É um dos autores e uma das vozes do podcast “Cruzamento” que cruza temas de saúde, sustentabilidade e inovação e considera que a tecnologia pode mesmo fazer a diferença no dia a dia das famílias. *“Com a Covid-19, de repente, a teleconsulta passou a ser algo absolutamente banal, mas há que pensar no que é que isto significa na prática. Hoje, fazemos todos os dias uma videoconferência e o impacto ao nível da exclusão social é fantástico. Se trouxermos essa questão para as doenças raras onde as famílias estão mais sozinhas e onde estamos mais isolados, de repente, não temos só a teleconsulta, mas muitas outras possibilidades”*, defendeu.

Na associação SERaro, existem associados em várias partes do país, desde o Norte, o Sul e as ilhas que conseguem partilhar informações de forma mais remota, mas também mais próxima com outros familiares numa partilha que nada tem de distante, pode até ser intimista e fazer a diferença.

Este é um exemplo simples, mas existem outros tecnologicamente mais avançados ao nível da inovação. *“Basta pensar no desenvolvimento que existe em termos de capacidade de armazenamento de dados e de processamento computacional e que permita que os testes genéticos sejam muito mais baratos. Se sabemos que as doenças raras têm 80% de origem na parte genética, porque é que não se prescrevem mais testes genéticos? Saber o diagnóstico atempadamente aumenta a qualidade de vida”*, defendeu.

A associação vice presidida por André Correia colabora com uma organização no Reino Unido intitulada de Unique que ajuda a desenvolver uns guias que traduzem relatórios científicos para uma linguagem acessível e que todas as pessoas entendam. Aliás, este aspeto constituiu uma enorme ajuda quando o próprio ainda não tinha o diagnóstico do seu filho. *“Considero que as traduções destes guias podem vir a ser feitas recorrendo à inteligência artificial. Aliás, no geral, esta tecnologia tem um papel muito importante e dá ‘superpoderes’ aos profissionais de saúde, libertando-os em termos de tempo para tarefas que têm valor acrescentado e são realmente relevantes para os doentes e as suas famílias.”*

António Silva considera que *“o facto de existirem mais de 7000 doenças raras e só 5% terem tratamento diz tudo. Temos 95% para melhorar, o que exige imenso trabalho”*. E é perentório quando critica o facto de serem canalizadas verbas de grande envergadura para o desporto considerando que deveria haver o mesmo investimento para o combate das doenças raras no que diz respeito à investigação. *“Temos pacientes, doentes, famílias, uma comunidade médica e cientistas que sabem do que se trata. Há que dar-lhes os meios para trabalhar e para encontrar soluções.”*



“Se sabemos que as doenças raras têm 80% de origem na parte genética, porque é que não se prescrevem mais testes genéticos? Saber o diagnóstico atempadamente aumenta a qualidade de vida”

André Correia, SERaro

Educar e comunicar

Para André Correia, uma das maiores dificuldades tem sido juntar as pessoas, por diversas razões. *“Não é fácil. Atualmente, por exemplo, pretendemos facultar informação através de um site mais dinâmico e ativo. Conseguimos reunir testemunhos de doentes e, passo a passo, vamos aumentar as oportunidades para as pessoas exprimirem o que têm a dizer.”*

O projeto “Informar sem Dramatizar” arrancou mesmo antes da criação da RD Portugal e foi pensado para chegar ao maior número de pessoas através da educação das crianças e de jovens para que consigam passar a mensagem aos pais e aos avós. *“Se conseguíssemos motivar os professores a implementar este projeto com diversos níveis de transmissão de conhecimento para os vários escalões, poderia funcionar. Na prática, através de tecnologias de formação à distância. Os conteúdos foram todos desenhados por nós com a chancela do Ministério da Saúde e do Ministério da Educação, que foi algo que alcançámos”,* explica Paulo Gonçalves. Todos os materiais são pagos pela RD Portugal através de donativos atribuídos à associação.

Neste momento, o projeto chega a 5000 alunos, mas ainda não foi possível chegar ao ensino secundário e para atingir os vários escalões, as metodologias têm de ser distintas e mais direcionadas. *“Temos dois países interessados em replicar o projeto e nós aceitámos porque os problemas são exatamente os mesmos. Feitas as traduções, a forma de transmitir a mensagem é igual”,* referiu Paulo Gonçalves.

Também Daniel Lewi defendeu que para melhorar a qualidade de vida dos doentes há que investir na educação. *“Este é um tópico complexo. Da minha experiência e do contacto com as famílias, percebemos que elas conhecem os termos da doença, mas não sabem qual o seu real significado”.* Na sua opinião, a grande diferença que pode ser feita coletivamente nas doenças raras, não só com os doentes, mas junto das famílias é apostar na sua perceção sobre o impacto dos cuidados e quais os tratamentos mais adequados para cada caso. *“É*

importante também perceber a importância dos ensaios clínicos. Há que dar a conhecê-los e porque é importante fazer parte e participar. Conseguimos trabalhar ao nível da educação para que se entenda a doença, os tratamentos e, por vezes, se os pacientes e familiares estão a tomar a decisão mais correta”, defendeu.

Segundo um estudo que a CATS Foundation realizou, foram identificados problemas quando as famílias precisaram de recorrer a fisioterapeutas, terapeutas da fala e terapeutas ocupacionais. Considerando que a educação e a comunicação são as chaves para o problema, adiantou que, perante um diagnóstico, um dos desafios passa pelas famílias partilharem informação com os médicos e não o contrário.

Daniel de Vicente explicou que a ASMD está também a desenvolver um projeto educativo, não só para ajudar os pacientes a entender melhor a sua doença, mas também como podem promover o autocuidado e melhorar a qualidade de vida. Existe ainda a preocupação de ajudar os associados a perceber aspetos do ponto de vista legal e de que como podem solicitar ajudas ou atestados de incapacidade. Ao longo do ano são realizadas várias sessões orientadas por profissionais de saúde em que são abordadas várias temáticas para pacientes, familiares e cuidadores. *“Temos também grupos de ajuda mútua que reuniam por Zoom durante a pandemia, o que foi muito importante.”*

O responsável considera muito relevante a participação na elaboração de guias internacionais de manejo de pacientes com ASMD com clínicos, farmacêuticos e outros pacientes a nível mundial, o que promove um maior conhecimento entre a comunidade clínica nacional e internacional. *“A nível nacional, temos colaborado com diferentes peritos para a recolha de amostras com o objetivo de criar um biobanco com o Instituto Carlos III que irá permitir efetuar investigações celulares e o desenvolvimento de terapêuticas”,* partilhou Daniel de Vicente.

Em 2007, a Associação Portuguesa de Neuromusculares desenvolveu um estudo sobre aquilo que as famílias precisavam e as conclusões levaram a criação de um projeto de assistência pessoal *“para evitar que os doentes que estivessem numa situação muito dependente fossem colocados num lar ou numa estrutura residencial que é tudo aquilo que eles não querem”*, explica Joaquim Brites, acrescentando que os mesmos querem viver no seu habitat normal e familiar pois mantêm-se bem cognitivamente. *“Estamos muito envolvidos desde o início deste projeto piloto que está atualmente no terreno e que é o Projeto de Apoio à Vida Independente. Temos muitos milhares de horas de experiência de assistência pessoal, muita gente formada e este é o nosso projeto de bandeira”*, sublinha.

A associação está também envolvida na inovação ao nível dos tratamentos e focada em tudo o que sejam medicamentos órfãos, desde a aprovação até à comparticipação em Portugal. *“Começam a surgir, para algumas doenças raras – sobretudo para as mais investigadas, algumas esperanças terapêuticas que podem não vir a ser a cura, mas que podem inibir ou parar a evolução destas doenças.”* A título de exemplo, a APN participou ativamente na aprovação de três medicamentos para a Atrofia Muscular Espinhal. *“Foi uma experiência fantástica”*, explica Joaquim Brites.

Participámos ativamente na aprovação dos três medicamentos que existem para a Atrofia Muscular Espinhal e *“foi uma experiência fantástica”*. No final do debate, o presidente da APN destacou a necessidade de seguir mais as políticas europeias do que as nacionais. *“Uma política de impulso europeu tem normalmente um impacto muito maior e obriga os governantes nacionais a avançar um pouco mais do que eles próprios esperavam.”* Naturalmente, este passo terá impacto a nível orçamental e do planeamento porque a Europa obrigará os países a planearem de forma diferente. *“O grande exemplo que temos agora é o facto de o Plano de Recuperação e Resiliência possibilitar muitos milhares de euros e não sabemos como os devemos gastar por falta de planeamento. As doenças ficaram muito aquém desse PRR”*, concluiu.

“A esperança está na cura”

Os problemas estão identificados, algumas soluções já estão em curso, as associações de doentes desdobram-se em projetos, tarefas e ideias para ajudar doentes, famílias e cuidadores. Os desafios são inúmeros e diários, muitos deles visíveis apenas em cada lar onde existe uma doença rara para lidar. Mas onde reside a esperança? Cada um dos oradores presente neste debate deixou a sua mensagem final.

Atualmente, de acordo com a Comissão Europeia, 95% das doenças raras existentes não apresentam ainda terapêuticas disponíveis ¹. Nesses casos, a carga social da doença é elevada, quer para o doente, quer para o SNS, e a chegada de um medicamento inovador é muitas vezes a única esperança, especialmente quando a doença é muito grave.

Nos últimos 4 anos, entre 2018 e 2021, foram aprovados 61 novos medicamentos para doenças raras na Europa. No mesmo período, em Portugal, foram aprovados apenas 28 novos medicamentos, menos de metade dos medicamentos autorizados na Europa. A média na Europa é de 24 novos medicamentos aprovados para tratar doenças raras.

A aposta na investigação e desenvolvimento de medicamentos órfãos tem sido uma prioridade de Saúde Pública no quadro atual da União Europeia (UE). Em 2022, havia 146 medicamentos inovadores para tratar doenças raras. Só o ano passado a Agência Europeia do Medicamento (EMA) autorizou mais 24 novos medicamentos para doenças raras (41% do total de novos princípios ativos autorizados durante o ano). Apesar destes avanços, há ainda um longo caminho a percorrer.

Em Portugal, apenas estão disponíveis 46% dos medicamentos órfãos que se aprovam na Europa, de acordo com os dados mais recentes de acesso a medicamentos inovadores na Europa (EFPIA Patients W.A.I.T. Indicator 2022 Survey), publicado em abril de 2023,

¹ <https://ec.europa.eu/info/law/better-regulation/have-your-say/initiatives/12767-/F1410746>

elaborado pela consultora IQVIA para a Federação Europeia da Indústria Farmacêutica (EFPIA).

Para os representantes das Associações de Doentes das pessoas que vivem com doença rara em Portugal é uma prioridade garantir o acesso dos portugueses aos novos tratamentos que já estão disponíveis nos outros países da Europa.

Os problemas estão identificados, algumas soluções já estão em curso, as associações de doentes desdobram-se em projetos, tarefas e ideias para ajudar doentes, famílias e cuidadores. Os desafios são inúmeros e diários, muitos deles visíveis apenas em cada lar onde existe uma doença rara para lidar. Mas onde reside a esperança? Cada um dos oradores presente neste debate deixou a sua mensagem final.

André Correia, SERaro - Existe algum tabu em relação às doenças raras sobretudo por falta de comunicação e de conhecimento, o que cria este gap entre quem está a passar pela situação, seja uma pessoa com uma doença rara, seja como familiar ou cuidador e, do outro lado, entre quem não entende verdadeiramente qual é o problema e como reagir.

A esperança passa por isto. Deste lado, nós, enquanto associações de doentes, precisamos de falar e colaborar com quem está do outro lado a ouvir-nos. O ecossistema tem de funcionar num só sentido, como uma direção organizacional pois somos um País relativamente organizado, mas que ainda funciona com “pequenas quintas”.

António Silva, APL - Falando da esperança, a palavra-chave é a cura. Quem tem familiares doentes espera sempre encontrar uma cura. Não é fácil chegar a esse caminho, temos de ir passo a passo, haver tenacidade e obstinação e implicar todos: os pacientes, as entidades e as instituições, a comunidade médica e cientista, a comunicação social, etc. Há que ser diferente e não parar, ser criativo e assegurar a qualidade de vida a quem precisa.

Daniel Lewi, CATS Foundation – Ao trabalharmos em conjunto conseguiremos fazer uma grande diferença.

Daniel de Vicente, ASMD España – É fundamental a colaboração das empresas, dos pacientes, da indústria, dos investigadores e impulsionar uma estratégia integral para as pessoas com doenças raras.

Paulo Gonçalves, RD Portugal – Enquanto crentes praticantes no Sistema de Saúde, está prometido para que nesta nova Estratégia Integrada para as Doenças Raras haja fundos para garantir que quem participe nesta comissão tenha um papel ativo e não apenas de voluntariado.

Temos de aprender a fazer mais e melhores perguntas para podermos ter respostas diferentes.

Joaquim Brites, APN – Gostava de deixar como mensagem final a todos os decisores, quer da indústria, quer da política, quer da saúde em geral para que não deixem morrer a nossa esperança. Falta organizar muito melhor os centros de referência, faltam ensaios clínicos, entre muitos outros aspetos.