

REQUERIMENTO N.º , DE 2013.

Brasília – DF, 19 de março de 2013

Assunto: Realização de Audiência Pública por esta Comissão de Seguridade Social e Família, para debater e dialogar com a sociedade civil organizada e o Governo Federal sobre políticas públicas e de inclusão na sociedade para os pacientes com Doenças Raras.

Senhor Presidente,

Requeiro, nos termos do artigo 255 do Regimento Interno, e após ouvido o Plenário da Comissão, a realização de Audiência Pública a ser realizada , por esta Comissão, no mês de setembro de 2013, para debater e dialogar com a sociedade civil organizada e o Governo Federal sobre políticas públicas e de inclusão na sociedade para os pacientes com Doenças Raras, com o objetivo de promover maior informação e conhecimento acerca do tema.

A audiência contará com a participação de representantes das instituições do governo, do meio científico e associações do Terceiro Setor:

- Ministério da Saúde;
- Conselho Nacional dos Direitos da Pessoa Portadora de Deficiência;
- Centro de Estudos Sociais da Universidade de Coimbra;
- Associação MariaVitoria – AMAVI – de atenção aos pacientes de doenças raras.

JUSTIFICATIVA

O debate acerca do tema chegou a ser objeto de requerimento da Casa em 2011, porém não alcançou seu objetivo. As informações contidas nesta justificativa foram devidamente levantadas à época, porém, como já dito, não obteve êxito, sendo de extrema importância que se volte atenção para este problema, que não se trata apenas de uma questão de saúde, mas também uma questão social, que afeta milhões de famílias brasileiras.

De acordo com dados de instituições internacionais 6% a 8% da população mundial sofre de algum tipo de doença rara. Nesse sentido, ao considerarmos o Censo de 2010, são mais de 15 milhões de famílias brasileiras que convivem com essa realidade.

Até o momento, apesar dos esforços de algumas associações, ainda não há uma definição do Estado, sobre a qualificação de uma doença como rara. Para suprir essa carência utilizam-se definições internacionais. Neste sentido, doença rara é aquela que possui baixa incidência na população (1 a cada 2000 indivíduos), tem grande potencial para diminuir a mobilidade do indivíduo e o seu tratamento é multidisciplinar.

Além das dificuldades de encontrar informações sobre uma doença considerada rara, o paciente sofre com a falta de conhecimento referente a tratamento e melhoria de sua qualidade de vida, dificuldade em conseguir a medicação necessária para manutenção de sua saúde, discriminação e descaso da sociedade sobre sua situação.

Ademais, é amplamente sabido que um dos principais problemas vividos pelas pessoas que possuem alguma doença rara é a falta de precisão em seu diagnóstico, assim, é comum o relato de pessoas que passam anos sem saber o que realmente acontece com o seu organismo. O impacto psicológico e na estrutura familiar devido à falta desse diagnóstico são

enormes e, muitas vezes, pela falta de conhecimento, levam o paciente e a família ao isolamento social.

Um debate sobre essa questão e outras de interesse da comunidade relacionada a Doenças Raras, seguramente, são muito importantes para construção de um atendimento eficaz no diagnóstico das doenças e busca da melhoria da qualidade de vida das pessoas que vivem essa realidade.

Assim, sem descer a detalhes científicos ou acadêmicos, e diante das várias autoridades que nos honrarão com seus ensinamentos e lições, solicitamos o apoio dos nossos Pares para o presente requerimento.

Sala de comissão, 19 de março de 2013.

Deputado **Alexandre Roso**

PSB/RS

Problemática das doenças raras



Doenças raras são aquelas que ocorrem com pouca frequência ou raramente na população em geral. Para as pessoas com doenças raras, esta raridade tem muitas consequências desfavoráveis, tanto médicas como sociais.

Médicas: foram feitos poucos estudos destas patologias severas o que, muitas vezes, põe a vida dos doentes em risco. Por se saber tão pouco acerca da maioria das doenças raras, o diagnóstico preciso, se feito, é feito tardiamente.

Sociais: a comunidade médica sabe relativamente pouco sobre as doenças raras e, como resultado, geralmente o sistema público de saúde dá uma cobertura inadequada. A falta de tratamento eficaz deve-se tanto à escassez de investigação, como ao facto do desenvolvimento de medicamentos para um número limitado de doentes não ser lucrativo comercialmente.

Raro: definição e paradoxo

Doenças raras são aquelas que afectam um número limitado de pessoas de entre a população total, definido como menos de uma em cada 2000. Apesar deste número parecer pequeno, traduz-se em aproximadamente 200000 indivíduos quando se considera a UE no seu tamanho actual de 15 Estados Membros, e 230000 quando a Comunidade se expandir ficando com 25 Estados Membros. A maioria das pessoas representadas por estas estatísticas sofrem de doenças que ocorrem com menos frequência, afectando uma em cada 100000 pessoas ou menos.

Estima-se que hoje existam entre 5000 e 8000 doenças raras distintas, afectando entre 6% e 8% da população total, noutras palavras, entre 24 e 36 milhões de pessoas na Comunidade Europeia - equivalente à população conjunta da Holanda, Bélgica e Luxemburgo.

Semelhanças e diferenças nas doenças raras

Semelhanças

Devido à sua raridade, apenas as patologias severas foram distinguidas como doenças raras. Estas doenças podem ser caracterizadas quase sempre como:

- doenças crónicas sérias, degenerativas e que normalmente colocam a vida em risco;

- doenças incapacitantes, em que a qualidade de vida é comprometida devido à falta de autonomia;
- doenças em que o nível de dor e de sofrimento do indivíduo e da sua família é elevado;
- doenças para as quais não existe uma cura efectiva, mas os sintomas podem ser tratados para melhorar a qualidade de vida e a esperança de vida.

Diferenças

80% das doenças raras têm origem genética identificada. Estas dizem respeito a entre 3% e 4% dos nascimentos. Outras doenças raras resultam de infecções (bacterianas ou virais) e alergias ou são devidas a causas degenerativas e que proliferam.

Os sintomas de algumas doenças raras podem aparecer à nascença ou na infância, como no caso da atrofia muscular espinal infantil, da neurofibromatose, da osteogenese imperfeita, das doenças do armazenamento lisossomal, da condrodysplasia e do síndrome de Rett. Muitas outras, como a doença de Huntington, a doença de Chron, a doença de Charcot-Marie-Tooth, a esclerose amiotrófica lateral, o sarcoma de Kaposi e o cancro da tiróide, só aparecem na idade adulta.

As doenças raras caracterizam-se pela ampla diversidade de distúrbios e sintomas que apresentam e variam não só de doença para doença, mas também de doente para doente que sofra da mesma doença.

Doenças raras: um novo conceito de saúde pública

O fenómeno de dar atenção às doenças raras é recente. Até há pouco tempo, os sistemas de saúde e as políticas públicas ignoram-nas largamente. Algumas doenças raras específicas são muito conhecidas. Nos casos em que está disponível um tratamento preventivo simples e eficaz, foram rastreadas como parte da política de saúde pública.

Hoje percebe-se melhor as razões pelas quais as doenças raras como um todo foram ignoradas por tanto tempo.

Claramente é impossível desenvolver uma política de saúde pública específica para cada doença rara. Assim, uma abordagem global ao invés de uma abordagem fragmentada pode trazer soluções. Uma abordagem global das doenças raras permite que uma doença individual saia do anonimato e sejam estabelecidas políticas de saúde pública nas áreas de investigação científica e biomédica, investigação e desenvolvimento de medicamentos, política da indústria, informação e formação, benefícios sociais, hospitalização e consultas externas.

Doenças raras: falta de conhecimento e de sensibilização do público

O conhecimento médico e científico acerca de doenças raras é escasso. O número de publicações científicas sobre doenças raras continua a aumentar, em particular aquelas que identificam novos síndromas, no entanto apenas menos de 1000 doenças, essencialmente aquelas que ocorrem mais frequentemente, beneficiam de um conhecimento mínimo. A aquisição e a difusão do conhecimento científico é a base vital para a identificação das doenças e, ainda mais importante, para a investigação de novos procedimentos de diagnóstico e terapêuticos.

Facilmente descuradas por médicos, investigadores e políticos, apenas as doenças raras que atraíam a atenção do público beneficiam de uma política de investigação pública e/ou assistência médica. Normalmente são as associações e os grupos profissionais que fazem a

consciencialização do público. O progresso feito no tratamento destas doenças permite àqueles que sofrem delas viver melhor e durante mais tempo, tendo como resultado maior sensibilização da opinião pública acerca da doença.

Doenças raras: factores de exclusão

Quase todas as pessoas com uma doença rara encontram os mesmos problemas: atraso e falha no diagnóstico, falta de informação acerca da doença, falta de referências para profissionais qualificados, falta de disponibilidade de cuidados com qualidade e de benefícios sociais, fraca coordenação dos cuidados de internamento e de consulta externa, autonomia reduzida, e dificuldade na reintegração no mundo do trabalho e ambientes social e familiar.

Muitas doenças raras envolvem insuficiências sensoriais, motoras, mentais ou físicas. As pessoas afectadas pelas doenças raras são mais vulneráveis psicológica, social, cultural e economicamente. Obviamente, estas dificuldades podem ser reduzidas através da implementação de políticas públicas apropriadas.

Em muitos casos as doenças raras não são diagnosticadas devido à escassez de conhecimento científico e médico. Na melhor das hipóteses, alguns dos sintomas são reconhecidos e tratados. As pessoas podem viver anos a fio em situações precárias sem cuidados médicos competentes uma vez que estão excluídos do sistema de cuidados de saúde com uma doença não diagnosticada.

O grau de conhecimento de uma doença rara determina tanto a rapidez com que é diagnosticada como a qualidade das coberturas médica e social. A percepção do doente da sua qualidade de vida está mais ligada à qualidade dos cuidados do que à gravidade da doença ou ao grau das deficiências associadas.

Doenças raras: sistemas públicos de saúde e cuidados de saúde inadequados

Todos aqueles que sofrem de doenças raras e respectivas famílias falam da luta para serem ouvidos, informados e dirigidos a corpos médicos competentes, quando estes existem, por forma a serem correctamente diagnosticados. Como resultado, há atrasos sem sentido, múltiplas consultas médicas e prescrição de medicamentos e tratamento impróprios ou mesmo perigosos para a saúde.

Apesar do progresso feito ao longo dos últimos dez anos, acontece muitas vezes o diagnóstico de uma doença rara ser deficientemente comunicado. Muitos doentes e respectivas famílias descrevem a forma insensível e pouco informativa como o diagnóstico inicial é dado. Este problema é comum entre os médicos, que não estão organizados nem treinados em boas práticas de comunicação de diagnósticos. Após o diagnóstico, os doentes e respectivas famílias referem casos de cuidados seriamente desadequados.

Não existe qualquer protocolo para a boa prática clínica para a vasta maioria das doenças raras. Nos casos em que tal protocolo existe, este conhecimento permanece isolado quando devia ser partilhado. Para além deste facto, a segmentação das especialidades médicas é uma barreira para o cuidado global de uma pessoa com uma doença rara.

As famílias e os profissionais de saúde queixam-se frequentemente da dificuldade extrema em dar os passos administrativos necessários para receber benefícios sociais. Existem disparidades grandes e arbitrárias na atribuição da ajuda financeira e do reembolso de custos médicos de país para país e mesmo regionalmente dentro de alguns países. O custo dos tratamentos é muitas vezes mais elevado do que o dos tratamentos das outras doenças devido à

raridade da doença e ao número limitado de centros especializados. Uma parte significativa destas despesas é suportada pelas famílias.

Para algumas doenças raras, como a febre Mediterrânea familiar, o síndrome do X frágil e a fibrose quística, já existem protocolos de tratamento e programas médicos, sociais e educacionais definidos nalguns países, assim como programas de rastreio mais ou menos bem dirigidos.

Estes novos métodos pré-natal e rastreio em fase assintomática para as doenças raras permitem que seja feita uma cobertura médica efectiva mais cedo, melhorando significativamente a qualidade e o tempo de vida. Outros programas de rastreio devem ser introduzidos mal existam testes fiáveis e tratamentos eficazes. O progresso qualitativo e quantitativo no prognóstico e no tratamento clínico está a levantar novas questões de saúde pública acerca das políticas de rastreio generalizado e direccionado de algumas doenças.

Doenças raras: desde a perda da esperança de tratamento até ao ponto em que os doentes se encarregam do assunto

Há uma grande esperança no progresso científico e terapêutico. Deles se espera também uma mudança profunda. No entanto, para as doenças raras actualmente:

- não há um número suficiente de programas de investigação públicos
- os medicamentos desenvolvidos para tratar pequenos números de doentes permanece muito limitado.

As doenças raras, ainda mais do que as outras doenças crónicas, caracterizam-se pelo facto dos doentes e as suas famílias serem muito pró-activos já que muitas vezes:

- conhecem a sua doença e as suas particularidades tão bem como os profissionais
- tratam do seu próprio tratamento.

As organizações de doenças raras foram criadas como resultado da experiência ganha pelos doentes e respectivas famílias ao serem tantas vezes excluídos dos sistemas de saúde, tendo que tomar conta da sua própria doença.

Para além da sua vocação de tornar as doenças raras mais conhecidas pelo mundo médico e pela sociedade em geral, estas organizações são um bom meio para partilhar experiência e disseminar informação. O seu envolvimento nos cuidados diários faz com que seja natural a continuidade numa contribuição activa para o progresso terapêutico, desde a colaboração em testes clínicos à criação de centros de tratamento integrado.

Autor: François Faurisson

Editor: Julia Fitzgerald

Tradutora: Marta Jacinto

Fotos: © Eurordis; © Sabine Grimm/ [Mastozytose e.V.](#); © Noelle Barandou / [Vaincre la Mucoviscidose](#) ;