

## RECOMENDAÇÃO DO CONSELHO

de 8 de Junho de 2009

relativa a uma acção europeia em matéria de doenças raras

(2009/C 151/02)

O CONSELHO DA UNIÃO EUROPEIA,

Tendo em conta o Tratado que institui a Comunidade Europeia, nomeadamente o segundo parágrafo do n.º 4 do artigo 152.º,

Tendo em conta a proposta da Comissão,

Tendo em conta o parecer do Parlamento Europeu (1),

Tendo em conta o parecer do Comité Económico e Social Europeu (2),

Considerando o seguinte:

- (1) As doenças raras, que se caracterizam por uma baixa prevalência e um nível elevado de complexidade, são uma ameaça para a saúde dos cidadãos da UE na medida em que podem pôr a vida em perigo ou provocar uma invalidez crónica. Apesar da sua raridade existem muitos tipos diferentes de doenças raras que afectam milhões de pessoas.
- (2) Os princípios e valores fundamentais da universalidade, do acesso a cuidados de elevada qualidade, da equidade e da solidariedade, conforme subscritos nas Conclusões do Conselho sobre os valores e princípios comuns aos sistemas de saúde da UE, de 2 de Junho de 2006, são de primordial importância para os pacientes com doenças raras.
- (3) Foi aprovado um programa de acção comunitária em matéria de doenças raras, incluindo doenças genéticas, para o período compreendido entre 1 de Janeiro de 1999 e 31 de Dezembro de 2003 (3). Este programa definiu a prevalência das doenças raras como uma relação não superior a 5 pessoas para cada 10 000 na UE. Uma definição mais precisa baseada numa análise científica actualizada, tomando em conta tanto a prevalência como a incidência, será desenvolvida utilizando os recursos do segundo programa comunitário de saúde (4).

- (4) O Regulamento (CE) n.º 141/2000 do Parlamento Europeu e do Conselho, de 16 de Dezembro de 1999, relativo aos medicamentos órfãos (5) estabelece que um medicamento é designado «medicamento órfão» quando se destina ao diagnóstico, prevenção ou tratamento de uma patologia que ponha a vida em perigo ou seja cronicamente debilitante e que afecte até 5 pessoas em 10 000 na Comunidade aquando da apresentação do pedido.
- (5) Estima-se que existam hoje entre 5 000 e 8 000 doenças raras diferentes, que afectam entre 6 % e 8 % das pessoas no decurso das suas vidas. Por outras palavras, embora as doenças raras sejam caracterizadas por uma baixa prevalência para cada uma delas, o número total de pessoas por elas afectadas na UE situa-se entre 27 a 36 milhões. A maioria dessas pessoas sofre de doenças menos frequentes que afectam uma em cada 100 000 pessoas ou menos. Esses pacientes encontram-se particularmente isolados e vulneráveis.
- (6) Devido à sua baixa prevalência, à sua especificidade e ao número total elevado de pessoas afectadas, as doenças raras exigem uma abordagem englobante baseada em esforços especiais e combinados no sentido de impedir uma morbilidade significativa ou uma mortalidade prematura evitável e melhorar a qualidade de vida e o potencial socioeconómico das pessoas afectadas.
- (7) As doenças raras eram uma das prioridades do sexto programa-quadro comunitário de investigação e desenvolvimento (6) e continuam a ser uma prioridade do sétimo programa-quadro de investigação e desenvolvimento (7), uma vez que o desenvolvimento de novos diagnósticos e tratamentos para doenças raras, e a investigação epidemiológica sobre essas doenças exigem abordagens plurinacionais a fim de aumentar o número de pacientes que participam em cada estudo.
- (8) No seu Livro Branco «Juntos para a saúde: uma abordagem estratégica para a UE (2008-2013)», de 23 de Outubro de 2007, que desenvolve a Estratégia da UE no domínio da Saúde, a Comissão identificou as doenças raras como um domínio prioritário de acção.

(1) Resolução legislativa aprovada em 23 de Abril de 2009 (ainda não publicada no Jornal Oficial).

(2) Parecer emitido em 25 de Fevereiro de 2009 (ainda não publicado no Jornal Oficial).

(3) Decisão n.º 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) (JO L 155 de 22.6.1999, p. 1). Decisão revogada pela Decisão n.º 1786/2002/CE (JO L 271 de 9.10.2002, p. 1).

(4) Decisão n.º 1350/2007/CE do Parlamento Europeu e do Conselho, de 23 de Outubro de 2007, que cria um segundo Programa de Acção Comunitária no domínio da Saúde (2008-2013) (JO L 301 de 20.11.2007, p. 3).

(5) JO L 18 de 22.1.2000, p. 1.

(6) Decisão n.º 1513/2002/CE do Parlamento Europeu e do Conselho, de 27 de Junho de 2002, relativa ao sexto programa-quadro da Comunidade Europeia de acções em matéria de investigação, desenvolvimento tecnológico e demonstração que visam contribuir para a realização do espaço europeu da investigação e para a inovação (2002-2006) (JO L 232 de 29.8.2002, p. 1).

(7) Decisão n.º 1982/2006/CE do Parlamento Europeu e do Conselho, de 18 de Dezembro de 2006, relativa ao Sétimo Programa-Quadro da Comunidade Europeia de actividades em matéria de investigação, desenvolvimento tecnológico e demonstração (2007 a 2013) (JO L 412 de 30.12.2006, p. 1).

- (9) A fim de melhorarem a coordenação e coerência das iniciativas nacionais, regionais e locais em matéria de doenças raras e a cooperação entre os centros de investigação, as acções nacionais pertinentes neste domínio poderiam ser integradas nos planos ou estratégias em matéria de doenças raras.
- (10) De acordo com a base de dados Orphanet, dos milhares de doenças raras conhecidas que é possível identificar clinicamente, só 250 têm um código na actual Classificação Internacional de Doenças (CID) (10.<sup>a</sup> versão). É necessário proceder à classificação e codificação adequada das doenças raras para lhes dar a visibilidade e o reconhecimento necessários no âmbito dos sistemas nacionais de saúde.
- (11) Em 2007, a Organização Mundial de Saúde («OMS») lançou o processo de revisão da 10.<sup>a</sup> versão da Classificação Internacional de Doenças, para que a 11.<sup>a</sup> versão possa ser aprovada na Assembleia Mundial da Saúde, em 2014. A OMS nomeou o Presidente da Task Force da União Europeia para desempenhar o papel de Presidente do grupo consultivo sobre doenças raras, participando no processo de revisão com propostas de codificação e classificação das doenças raras.
- (12) A implementação de uma identificação comum das doenças raras por todos os Estados-Membros reforçaria sobremaneira a contribuição da UE neste grupo consultivo sobre doenças raras e facilitaria a cooperação a nível comunitário neste domínio.
- (13) Em Julho de 2004, a Comissão criou um grupo de alto nível sobre serviços de saúde e cuidados médicos para reunir peritos de todos os Estados-Membros e trabalhar sobre os aspectos práticos da colaboração entre os sistemas de saúde nacionais da UE. Um dos núcleos de trabalho deste grupo de alto nível está a concentrar-se na questão das redes europeias de referência (RER) para doenças raras. Foram desenvolvidos alguns critérios e princípios para as RER, incluindo o papel que tais centros devem desempenhar na abordagem das doenças raras. As RER poderiam igualmente desempenhar a função de centros de investigação e conhecimento, tratando pacientes de outros Estados-Membros e assegurando tratamentos subsequentes se necessário.
- (14) O valor acrescentado comunitário das redes europeias de referência é particularmente elevado neste caso, dada a raridade destas doenças, que implica escassez do número de pacientes e da especialização em cada país. Pôr em comum a especialização a nível europeu é por conseguinte primordial para assegurar a igualdade de acesso a informações precisas e adequadas e a um diagnóstico atempado, e cuidados de qualidade elevada para os pacientes com doenças raras.
- (15) Em Dezembro de 2006, um grupo de peritos da Task Force Doenças Raras apresentou ao grupo de alto nível sobre serviços de saúde e cuidados médicos da UE um relatório intitulado «*Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical care in the field of rare diseases*» (contributo para a formulação de políticas: colaboração europeia em matéria de serviços de saúde e cuidados médicos no domínio das DR). O relatório do grupo de peritos sublinha, nomeadamente, a importância de identificar centros de especialização e o papel que tais centros devem desempenhar. Ficou igualmente acordado que, em princípio e sempre que possível, deverá ser a investigação a deslocar-se e não os próprios pacientes. Algumas medidas preconizadas no relatório estão incluídas na presente Recomendação.
- (16) A cooperação e a partilha de conhecimento entre centros de especialização revelaram-se um modo muito eficiente de abordar as doenças raras na Europa.
- (17) Os centros de especialização poderiam seguir uma abordagem multidisciplinar dos cuidados a fim de darem resposta às situações complexas e diversas próprias das doenças raras.
- (18) As especificidades das doenças raras (um número de pacientes restrito e conhecimentos e especialização limitados), fazem destas doenças um domínio único de acção, onde a mais-valia comunitária é muito elevada. Este valor acrescentado pode ser alcançado sobretudo através da concentração de conhecimentos especializados nacionais em matéria de doenças raras que se encontram dispersos pelos diferentes Estados-Membros.
- (19) É extremamente importante assegurar uma contribuição activa dos Estados-Membros para a elaboração de alguns instrumentos comuns previstos na Comunicação da Comissão intitulada: «Doenças raras: desafios para a Europa», de 11 de Novembro de 2008, nomeadamente sobre diagnóstico e cuidados médicos e orientações europeias em matéria de rastreio da população. Tal poderia acontecer igualmente com os relatórios de avaliação sobre o valor acrescentado terapêutico dos medicamentos órfãos, que poderiam contribuir para acelerar a negociação de preços ao nível nacional, reduzindo assim os prazos de espera dos pacientes que sofrem de doenças raras.
- (20) A OMS definiu a responsabilização dos pacientes como um pré-requisito para saúde e instou a uma parceria dinâmica e estratégia de auto-suficiência dos pacientes para a melhoria dos resultados de saúde e da qualidade de vida dos pacientes crónicos<sup>(1)</sup>. Neste sentido, o papel dos grupos independentes de pacientes é crucial em termos de apoio directo a pessoas que sofrem da doença e, em termos do trabalho colectivo realizado para melhorar as condições para a comunidade de pacientes de doenças raras em geral e para as próximas gerações.
- (21) Os Estados-Membros deveriam ter por objectivo a participação dos pacientes e dos representantes dos pacientes no processo de estabelecimento de uma política e procurar promover as actividades de grupos de pacientes.

(1) <http://www.euro.who.int/Document/E88086.pdf>

- (22) O desenvolvimento de infra-estruturas de investigação e cuidados de saúde no domínio das doenças raras exige projectos duradouros e, por conseguinte, um esforço financeiro adequado para assegurar a sua sustentabilidade a longo prazo. Este esforço maximizaria nomeadamente a sinergia com os projectos desenvolvidos ao abrigo do segundo programa comunitário de saúde, do 7.º programa-quadro de investigação e desenvolvimento e dos programas que lhes sucederem,

RECOMENDA QUE OS ESTADOS-MEMBROS:

### I. PLANOS E ESTRATÉGIAS NO DOMÍNIO DAS DOENÇAS RARAS

1. Estabeleçam e apliquem planos ou estratégias de luta contra as doenças raras ao nível adequado ou explorem as medidas apropriadas para lutar contra as doenças raras no âmbito de outras estratégias de saúde pública, a fim de assegurar que os pacientes com doenças raras tenham acesso a cuidados de qualidade elevada, incluindo diagnósticos, tratamentos, aprendam a viver com a doença e, se possível, tenham acesso a medicamentos órfãos eficazes e, em especial,;
  - a) Elaborem e aprovelem um plano ou estratégia o mais rapidamente possível, de preferência até final de 2013, destinado a gerir e estruturar as acções pertinentes no domínio das doenças raras no quadro dos sistemas sociais e de saúde dos Estados-Membros;
  - b) Tomem medidas para integrar as iniciativas actuais e futuras a nível local, regional e nacional nos seus planos ou estratégias por forma a desenvolver uma abordagem global;
  - c) Definam um número limitado de acções prioritárias no âmbito dos seus planos ou estratégias, com objectivos e mecanismos de acompanhamento;
  - d) Tomem nota do desenvolvimento de orientações e recomendações para a elaboração de acções nacionais no domínio das doenças raras por parte das autoridades competentes a nível nacional, no contexto do actual projecto europeu de desenvolvimento dos planos nacionais em matéria de doenças raras (EUROPLAN) que foi seleccionado para beneficiar de um financiamento durante o período 2008-2011 a título do primeiro programa de acção comunitária no domínio da saúde pública <sup>(1)</sup>.

### II. DEFINIÇÃO, CODIFICAÇÃO E INVENTARIAÇÃO ADEQUADAS DAS DOENÇAS RARAS

2. Utilizem, para efeitos de elaboração de políticas a nível comunitário, uma definição comum de doenças raras, considerando como tais as doenças que afectem no máximo 5 em cada 10 000 pessoas;
3. Tenham por objectivo assegurar que as doenças raras sejam adequadamente codificadas e detectáveis em todos os siste-

mas de informação sobre saúde, contribuindo para um reconhecimento adequado da doença nos sistemas nacionais de cuidados de saúde e reembolso, com base na classificação internacional de doenças (CID), no respeito dos procedimentos nacionais;

4. Contribuam activamente para desenvolver um inventário dinâmico e facilmente acessível das doenças raras na UE, baseado na rede Orphanet e noutras redes existentes, tal como referido na Comunicação da comissão sobre doenças raras;
5. Considerem a possibilidade de apoiar a todos os níveis apropriados, incluindo a nível comunitário, por um lado, as redes de informação sobre doenças específicas e, por outro, para efeitos epidemiológicos, os registos e as bases de dados, permanecendo atentos a uma governação independente.

### III. INVESTIGAÇÃO SOBRE DOENÇAS RARAS

6. Identifiquem a investigação em curso e os recursos para essa investigação nos âmbitos nacional e comunitário a fim de efectuar o ponto da situação dos conhecimentos actuais, avaliar o panorama da investigação no domínio das doenças raras e melhorar a coordenação dos programas comunitário, nacionais e regionais para a investigação sobre doenças raras;
7. Identifiquem necessidades e prioridades para a investigação fundamental, clínica, transversal e social no domínio das doenças raras e dos modos de promover essa investigação e fomentar abordagens interdisciplinares de natureza cooperativa a aplicar num espírito de complementaridade através de programas nacionais e comunitários;
8. Promovam a participação de investigadores nacionais em projectos de investigação sobre doenças raras financiados a todos os níveis apropriados, incluindo a nível comunitário;
9. Incluam nos seus planos ou estratégias disposições destinadas a promover a investigação no domínio das doenças raras;
10. Facilitem, juntamente com a Comissão, o desenvolvimento da cooperação no domínio da investigação com países terceiros activos na área da investigação sobre doenças raras e, de um modo mais geral, promovam o intercâmbio de informações e a partilha de conhecimentos especializados.

### IV. CENTROS DE ESPECIALIZAÇÃO E REDES EUROPEIAS DE REFERÊNCIA PARA DOENÇAS RARAS

11. Identifiquem centros de especialização apropriados no seu território nacional até finais de 2013 e considerem a possibilidade de apoiar a criação de tais centros;
12. Promovam a participação de centros de especialização nas redes de referência europeias respeitando as competências e as normas nacionais que regem a sua autorização ou reconhecimento;

<sup>(1)</sup> 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) (JO L 271 de 9.10.2002, p. 1).

13. Organizem roteiros para os cuidados de saúde dos pacientes que sofrem de doenças raras, através da cooperação com os peritos em causa e procedam ao intercâmbio de profissionais e de conhecimentos especializados no país ou no estrangeiro quando necessário;
14. Apoiem a utilização de tecnologias da informação e da comunicação tais como a telemedicina, quando seja necessário para assegurar um acesso à distância aos cuidados de saúde específicos necessários;
15. Incluam, nos seus planos ou estratégias, as condições necessárias para a difusão e mobilidade dos conhecimentos especializados a fim de facilitar o tratamento dos pacientes próximo do seu local de residência;
16. Encorajem os centros de especialização a terem por base uma abordagem multidisciplinar dos cuidados de saúde quando confrontados com doenças raras.

#### V. CENTRALIZAÇÃO, A NÍVEL EUROPEU, DE CONHECIMENTOS ESPECIALIZADOS NO DOMÍNIO DAS DOENÇAS RARAS

17. Reúnam os conhecimentos nacionais especializados em matéria de doenças raras e contribuam para os por em comum com os conhecimentos de outros países europeus, a fim de apoiar:
  - a) O intercâmbio de melhores práticas em matéria de ferramentas de diagnóstico, cuidados médicos, educação e cuidados sociais no domínio das doenças raras;
  - b) Um ensino e formação adequados de todos os profissionais de saúde para os sensibilizar para a existência destas doenças e os informar sobre os recursos disponíveis para o seu tratamento;
  - c) O desenvolvimento de formação médica em domínios relacionados com o diagnóstico e a gestão de doenças raras (p. e. genética, imunologia, neurologia, oncologia, pediatria);
  - d) O desenvolvimento de orientações europeias sobre testes de diagnóstico, rastreio da população, respeitando simultaneamente as decisões e as competências nacionais;
  - e) A partilha de relatórios nacionais com a avaliação do valor acrescentado terapêutico ou clínico dos medicamentos órfãos a nível comunitário, onde estejam reunidos os conhecimentos e a especialização relevantes, a fim de minimizar atrasos no acesso a estes medicamentos por parte dos pacientes com doenças raras.

#### VI. RESPONSABILIZAÇÃO DAS ORGANIZAÇÕES DOS PACIENTES

18. Consultem os pacientes e os representantes dos pacientes sobre as políticas no domínio das doenças raras e facilitem o acesso dos pacientes a informações actualizadas sobre doenças raras;
19. Promovam as actividades levadas a cabo pelas organizações de pacientes, como acções de sensibilização, fomento de competências e formação, intercâmbio de informação e melhores práticas, ligação em rede e inclusão dos pacientes geograficamente isolados;

#### VII. SUSTENTABILIDADE

20. Procurem assegurar, juntamente com a Comissão, através dos mecanismos de financiamento e cooperação adequados, a sustentabilidade a longo prazo das infra-estruturas desenvolvidas nos domínios da informação, da investigação e dos cuidados de saúde para doenças raras.

#### CONVIDA A COMISSÃO:

1. A apresentar, até ao final de 2013 e a fim de permitir a elaboração de propostas no quadro de um eventual futuro Programa de Acção Comunitária no domínio da Saúde, um relatório sobre a aplicação da presente recomendação, dirigido ao Parlamento Europeu, ao Conselho, ao Comité Económico e Social e ao Comité das Regiões, com base nas informações facultadas pelos Estados-Membros, a fim de analisar a eficácia das medidas propostas e de verificar se são necessárias outras medidas para melhorar as condições de vida dos pacientes afectados por doenças raras e as condições de vida das suas famílias;
2. A informar regularmente o Conselho sobre o seguimento dado à comunicação da Comissão sobre doenças raras.

Feito no Luxemburgo, em 8 de Junho de 2009

*Pelo Conselho*  
*O Presidente*  
Petr ŠIMERKA