

**Parecer do Comité Económico e Social Europeu sobre a Proposta de recomendação do Conselho relativa a uma acção europeia em matéria de doenças raras**

COM(2008) 726 final — 2008/0218 (CNS)

(2009/C 218/18)

Em 28 de Novembro de 2008, o Conselho decidiu, nos termos do artigo 262.º do Tratado que institui a Comunidade Europeia, consultar o Comité Económico e Social Europeu sobre a

*«Proposta de recomendação do Conselho relativa a uma acção europeia em matéria de doenças raras»*

Foi incumbida da preparação dos correspondentes trabalhos a Secção Especializada de Emprego, Assuntos Sociais e Cidadania que emitiu parecer em 4 de Fevereiro de 2009, sendo relatora Ágnes CSER.

Na 451.<sup>a</sup> reunião plenária de 25 e 26 de Fevereiro de 2009 (sessão de 25 de Fevereiro), o Comité Económico e Social Europeu adoptou, por 162 votos a favor, 4 votos contra e 8 abstenções, o seguinte parecer:

## 1. Conclusões e recomendações

1.1 O CESE congratula-se com o projecto de recomendação do Conselho e aprova a acção coordenada da UE para identificar, definir e classificar as doenças raras.

1.2 O CESE apoia a designação de centros de especialização nacionais e regionais responsáveis pelas doenças raras, bem como o incentivo e a promoção da sua participação nas redes europeias de referência.

1.3 O CESE aprova o apoio prestado às actuais investigações coordenadas sobre doenças raras, bem como a promoção de que beneficiam. Saúde igualmente o fomento de projectos de coordenação que visem a utilização optimizada dos escassos recursos disponíveis, bem como o reforço da cooperação internacional.

1.4 No que diz respeito à compilação dos conhecimentos científicos existentes sobre doenças raras a nível europeu, o CESE recomenda que os direitos de propriedade intelectual sejam devidamente considerados e que se proponham garantias adequadas para os mesmos.

1.5 O CESE concorda com a elaboração de planos nacionais, mas considera que 2011 é uma data demasiado próxima para assegurar o rigor necessário.

1.6 O CESE felicita-se com a identificação de centros nacionais e regionais até 2011, estando, porém, ciente de que tal dependerá da elaboração adequada de planos nacionais.

1.7 O CESE recomenda que se promova a coordenação e a informação a nível europeu, bem como a elaboração de uma

base comum e informatizada de terminologia técnica. Recomenda igualmente que seja preparado um guia prático que possibilite o diálogo entre diferentes culturas profissionais e reflecta as particularidades do sector.

1.8 O CESE recomenda o desenvolvimento de um sistema especial de comunicação e alerta que funcione como rede de referência e «serviço móvel» permitindo às pessoas envolvidas aceder à informação de que necessitam.

1.9 O CESE concorda em que se atribua também um papel à investigação no campo das ciências sociais para identificar as necessidades que se fazem sentir no âmbito das doenças raras.

1.10 O CESE propõe que os Estados-Membros estabeleçam os seus próprios centros para as doenças raras, com eventuais funções de coordenação entre, por um lado, os institutos de investigação, os centros de cuidados de saúde e os serviços de saúde e, por outro, os poderes públicos.

1.11 O CESE sugere que os centros para as doenças raras dos Estados-Membros se encarreguem de tarefas ligadas à recolha de dados, à acreditação, à metodologia e à coordenação.

1.12 O CESE recomenda que as estratégias nacionais para as doenças raras integrem os programas nacionais de saúde pública e desenvolvimento da saúde.

1.13 O CESE propõe que, em lugar de um financiamento projecto a projecto, se desenvolva um financiamento a longo prazo, visando uma utilização eficaz e mais rentável dos recursos, numa perspectiva de respeito dos direitos dos doentes.

1.14 O CESE defende que, mediante a participação das associações de doentes, das organizações profissionais, das organizações da sociedade civil e dos parceiros sociais, se examine, analise e avalie as possibilidades de utilização dos centros de referência existentes nos vários Estados-Membros, sem nunca esquecer os interesses e os direitos dos doentes.

1.15 O CESE recomenda que se analise com maior profundidade a mobilidade dos peritos em saúde, contando com o contributo das organizações profissionais, das organizações da sociedade civil e dos parceiros sociais, para assegurar as garantias adequadas.

1.16 Para reduzir as desigualdades na saúde, o CESE recomenda que se examinem as condições que permitem uma utilização equilibrada de recursos, dado que a proposta de recomendação visa assegurar o acesso a cuidados de saúde a todos os doentes com doenças graves.

1.17 O CESE apoia a criação do Comité Consultivo da UE em matéria de doenças raras e recomenda que, além dos representantes dos Estados-Membros, este Comité deve incluir também a indústria dos cuidados de saúde, peritos e associações representantes dos doentes, os parceiros sociais e outras organizações da sociedade civil, porque, sem eles, não será possível elaborar estratégias nacionais, que é uma das condições para a aplicação da recomendação.

1.18 O CESE recomenda que a política internacional para a saúde apoie a iniciativa do Dia Europeu das Doenças Raras, para que este ganhe uma dimensão mundial.

1.19 O CESE aprova a elaboração de um relatório sobre a aplicação da recomendação, o mais tardar cinco anos após a data da sua adopção, estando, porém, ciente de que as correcções necessárias deverão ser introduzidas durante a aplicação, tendo em conta os direitos dos doentes. O CESE gostaria de participar na avaliação contínua desta aplicação.

## 2. Observações na generalidade

### 2.1 Contexto

2.1.1 As doenças raras, incluindo as de origem genética, foram objecto de um programa de acção comunitária para o período compreendido entre 1 de Janeiro de 1999 e 31 de Dezembro de 2003 (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]), segundo o qual uma doença rara é uma doença com uma prevalência de até cinco casos em cada 10 mil pessoas na União. O Regulamento (CE) n.º 141/2000 do Parlamento Europeu e do Conselho, de 16 de Dezembro de 1999, relativo aos medicamentos órfãos, assenta nesta mesma definição.

2.1.2 Devido à sua baixa prevalência e à sua especificidade, as doenças raras exigem uma abordagem englobante, numa combinação de esforços especiais, 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.

2.1.3 O grupo de trabalho para as redes europeias de referência no âmbito das doenças raras, criado pela Comissão Europeia, tem como missão definir os princípios básicos, os tratamentos e os critérios a serem cumpridos pelos centros europeus de referência. Estes aspectos inscrevem-se também nos 6.º e 7.º programas-quadro de investigação e desenvolvimento.

2.1.4 A Organização Mundial de Saúde (OMS) está a preparar a adopção, em 2014, da 11.ª versão da Classificação Internacional de Doenças, que inclui igualmente as doenças raras. A OMS convidou a *Task Force* para as Doenças Raras, da União Europeia, a contribuir, enquanto grupo consultivo, para a codificação e classificação destas doenças.

2.1.5 A adopção de uma definição comum para «doenças raras» por todos os Estados-Membros reforçaria sobremaneira a contribuição da União Europeia no quadro da cooperação com a OMS, permitindo à UE desempenhar, a nível mundial, um papel mais importante na resolução de problemas de saúde.

2.1.6 Assegurar o acesso dos doentes com doenças raras ao diagnóstico, ao tratamento e a informações de qualidade é uma das grandes prioridades da estratégia europeia em matéria de saúde, adoptada em 2007.

## 3. Observações na especialidade

### 3.1 Definição e prevalência das doenças raras

3.1.1 As doenças raras exigem uma abordagem englobante, numa combinação de esforços especiais, 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.

3.1.2 Os dados sobre a prevalência destas doenças indicam que há entre 5 000 e 8 000 doenças raras diferentes, que afectam cerca de 6 % da população total da UE, o que significa que entre 27 e 36 milhões de pessoas sofrem ou virão a sofrer de uma doença rara no decurso das suas vidas.

3.1.3 A maioria destas doenças raras é extremamente invulgar e afecta não mais do que uma em cada 100 mil pessoas ou menos. Os doentes com doenças muito raras e os seus familiares encontram-se particularmente isolados e vulneráveis.

3.1.4 Verifica-se igualmente uma grande diversidade em termos de idade na qual os primeiros sintomas ocorrem: metade das doenças raras aparece à nascença ou durante a infância, ao passo que a outra metade aparece na idade adulta. A maioria das doenças raras corresponde a doenças genéticas, mas aquelas podem igualmente resultar de exposições ambientais durante a gravidez ou mais tarde, frequentemente em combinação com uma predisposição genética. Algumas são formas ou complicações raras de doenças comuns.

### 3.2 Doenças raras com pouco reconhecimento e visibilidade

3.2.1 As doenças raras diferem igualmente, em grande medida, a nível de gravidade e expressão. A esperança de vida de doentes com doenças raras é significativamente reduzida. Algumas são complexas, degenerativas e cronicamente debilitantes, enquanto outras são compatíveis com uma vida normal – se diagnosticadas a tempo e geridas e tratadas correctamente. Diversas deficiências coexistem frequentemente, facto que traz muitas consequências funcionais. Estas deficiências aumentam a sensação de isolamento e poderiam ser uma fonte de discriminação e reduzir as oportunidades educativas, profissionais e sociais.

### 3.3 Falta de políticas em matéria de doenças raras nos Estados-Membros

3.3.1 As doenças raras contribuem amplamente para a morbilidade e mortalidade e, no entanto, os sistemas de informação sobre os serviços de saúde não as incluem, dado não haver sistemas adequados de codificação e classificação. A falta de políticas de saúde específicas para as doenças raras e a escassez de conhecimentos especializados resultam em diagnósticos tardios e no acesso difícil aos cuidados de saúde. Há disparidades grandes entre os Estados-Membros no que toca ao rastreio destas doenças, bem como ao tratamento e à readaptação dos doentes. Os cidadãos de Estados-Membros distintos ou de diferentes regiões num mesmo país não beneficiam de um acesso equitativo a cuidados de saúde especiais e a medicamentos órfãos.

3.3.2 Os recursos atribuídos à investigação, ao rastreio e ao tratamento de doenças raras diferem consideravelmente entre os Estados-Membros e a dispersão dos mesmos prejudica a sua eficácia, facto que atrasa a prestação de cuidados de saúde ou que pode mesmo mesmo inviabilizar o tratamento de muitos doentes.

3.3.3 O rastreio e o tratamento de doenças exigem uma preparação especial. Devido à falta de recursos, há diferenças significativas e muitos doentes sofrem as consequências de um diagnóstico errado ou incompleto.

3.3.4 As especificidades das doenças raras, nomeadamente o número restrito de doentes e a insuficiência de conhecimentos e competências na matéria, requerem uma cooperação internacio-

nal que traga uma mais-valia. Provavelmente, não há outro domínio na saúde pública em que a colaboração entre as 27 abordagens nacionais possa ser tão eficaz e útil como no domínio das doenças raras. Este facto é reconhecido pelos decisores políticos nacionais e europeus, bem como pelas partes interessadas. A congregação dos poucos meios disponíveis permitiria alcançar melhores resultados. As práticas de recolha de dados (por exemplo, os tipos e períodos de recolha) e a obrigação de notificação diferem entre os Estados-Membros. Em alguns casos pode aplicar-se a obrigação de notificação ao conjunto da população, ao passo que noutros se pode prever uma recolha de dados esporádica. A uniformização dos dados e informações é de importância fulcral para a elaboração e aplicação de políticas de saúde preventivas e mais rentáveis, bem como para a investigação, tanto nos Estados-Membros como na UE. O acesso a dados e informações adequadas pelos interessados é igualmente essencial.

3.3.5 Importa, em particular, melhorar a qualidade de vida dos doentes com doenças raras e dos seus familiares, bem como assegurar a sua integração na sociedade e no mundo profissional, dado que a sua vida já é uma luta constante contra a diferença e as dificuldades físicas e psicológicas.

3.3.6 Nos Estados-Membros da União Europeia há numerosas organizações não governamentais ou iniciativas da sociedade civil que visam informar os doentes com doenças raras, divulgar os conhecimentos científicos e clínicos existentes e melhorar o acesso a tratamentos médicos e a medicamentos acessíveis e adequados, contribuindo assim para a integração socioeconómica destes doentes. Estas iniciativas da sociedade civil não têm recursos suficientes e não beneficiam de um apoio governamental coordenado e harmonizado, nem de uma rede coordenada, pondo assim em causa os direitos dos doentes. Não há uma cooperação sistemática entre doentes, respectivas famílias, organizações da sociedade civil, especialistas e parceiros sociais. Verificam-se graves desequilíbrios bem como um conjunto de dificuldades em matéria de cuidados de saúde e acesso aos mesmos.

3.3.7 O rastreio e o tratamento de doenças raras são extremamente dispendiosos. No que diz respeito à utilização das novas tecnologias e ao tratamento de doenças raras com custos específicos significativos, é indispensável que cada Estado-Membro defina e aplique um limiar que seja o mais elevado possível.

3.3.8 A Comissão Europeia publicou, em 2008, uma comunicação sobre as doenças raras, no âmbito da qual procedeu a uma ampla consulta pública, que terminou em Fevereiro desse ano.

3.3.9 Os contributos reunidos nesta consulta confirmaram a necessidade de uma acção a nível comunitário. A proposta de recomendação do Conselho baseia-se, principalmente, em três domínios:

- a identificação e a codificação de doenças raras, bem como o desenvolvimento de um sistema europeu de codificação e classificação de doenças raras que contribua para o reconhecimento destas doenças; no quadro da elaboração da nova versão, a Comissão colabora com a OMS, dado que, à escala mundial, é na União Europeia que os diferentes tipos de doenças raras podem ser melhor identificados;
- a definição de princípios fundamentais e de orientações europeias neste domínio tendo em vista a elaboração de planos de acção nacionais; encorajar e apoiar os Estados-Membros na definição de políticas nacionais de saúde em matéria de doenças raras para assegurar às pessoas afectadas um acesso equitativo à prevenção, ao rastreio, ao tratamento e à convalescença e, no plano geral, a acessibilidade dos serviços;
- a recomendação do Conselho, na qual se baseia o projecto de comunicação, visa o seguinte:
  - os Estados-Membros devem elaborar planos nacionais para as doenças raras;
  - devem, além disso, estabelecer os mecanismos necessários para a definição de doenças raras, bem como a sua codificação e classificação;
  - importa promover a investigação sobre doenças raras, incluindo a colaboração transfronteiriça, e maximizar o potencial de cooperação na União Europeia na área da investigação;
  - há que identificar os centros de especialização e promover a sua participação em redes de referência europeias;
  - há necessidade de compilar nos Estados-Membros estatísticas gerais baseadas em dados sobre doenças raras recolhidos por peritos;
  - devem ser tomadas medidas para assegurar a participação dos doentes e das organizações que os representam;
  - é necessário reforçar a cooperação nas áreas em que a acção comunitária possa representar um valor acrescentado para a elaboração de orientações políticas comuns e o reconhecimento mútuo das mesmas na Europa. Essas áreas poderão incluir medidas específicas de investigação, centros de referência, acesso a informação, medidas de incentivo para o desenvolvimento de medicamentos órfãos, acções de rastreio, etc., que podem ser elementos constitutivos de uma estratégia mínima comum para as doenças raras (por exemplo, programas-piloto, investigação e desenvolvimento, seguimento da aplicação do Re-

gulamento (CE) n.º 141/2000 relativo aos medicamentos órfãos).

3.3.10 A comunicação visa apoiar a elaboração de uma estratégia europeia comum e global que promova o reconhecimento, a prevenção e a eficácia do rastreio e do tratamento das doenças raras, bem como a investigação bem sucedida neste domínio. Tem também como objectivo reforçar a cooperação entre os Estados-Membros e apoiar as actividades das redes de informação europeias e das associações de doentes. A definição e a aplicação de toda e qualquer política ou actividade comunitária devem assegurar um nível elevado de protecção da saúde humana. O conjunto destes esforços contribui para a consecução do objectivo geral de melhorar a situação sanitária e aumentar o número de anos de vida saudável, indicador crucial da Estratégia de Lisboa. Haverá, contudo, que reforçara coerência entre os diversos programas e iniciativas comunitárias como os programas de saúde pública da UE, os programas-quadro para a investigação e o desenvolvimento, a estratégia para os medicamentos órfãos, a directiva sobre os cuidados de saúde transfronteiriços e outras actividades em curso ou futuras da União ou dos seus Estados-Membros.

3.3.11 A proposta de recomendação do Conselho considera necessário que os Estados-Membros elaborem, até finais de 2011, estratégias nacionais globais e integradas para as doenças raras, associando os doentes e respectivas organizações representativas a todas as etapas do processo político e decisório. Os Estados-Membros devem também encorajar activa e financeiramente as suas actividades.

3.3.12 Embora apoie a elaboração de estratégias nacionais globais e integradas, o CESE considera, contudo, necessário que o calendário seja alterado, caso se pretenda alcançar uma estratégia global que tenha em conta os interesses dos doentes. Para isso, convirá criar centros especializados em doenças raras nos Estados-Membros, que se encarreguem das tarefas de metodologia, recolha de dados, acreditação e coordenação.

3.3.13 O fluxo de informação na União Europeia, a investigação, e o estabelecimento e a identificação de centros de referência requerem a definição e a adopção de uma terminologia técnica e de protocolos diagnósticos e terapêuticos comuns e únicos. O seu reconhecimento seria do interesse, não só dos doentes, mas também dos profissionais de saúde e dos prestadores de serviços neste sector. Por este motivo, seria útil preparar um guia prático por sector, que possibilitasse o diálogo entre diferentes culturas profissionais sobre as doenças raras, e sobre o respectivo rastreio e tratamento.

3.3.14 O desenvolvimento e a identificação de uma rede europeia de referência, bem como a disponibilização de um «serviço móvel», requerem esforços de comunicação especiais e o estabelecimento de um sistema de alerta que permita aos interessados aceder acesso à informação relevante.

3.3.15 A aplicação destas novas estruturas de investigação e prestação de serviços resultarão na criação de propriedade intelectual, pelo que será essencial tomar as medidas necessárias de protecção jurídica.

3.3.16 O CESE saúda a organização do primeiro Dia Europeu das Doenças Raras, em 29 de Fevereiro de 2008, e apoia a iniciativa da criação de um Dia Internacional das Doenças Raras. Este evento à escala internacional contribuiria para aumentar substancialmente a eficácia das investigações e dos tratamentos. No entender do CESE, é essencial assegurar uma comunicação adequada, promover o diálogo intercultural, suprimir as barreiras linguísticas e solucionar a falta de condições técnicas para possibilitar o acesso a informação suficiente e correcta aos interessados (doentes, respectivos familiares, prestadores de serviços de saúde, organizações da sociedade civil e parceiros sociais).

3.3.17 O Comité chamou a atenção, em vários pareceres anteriores, para o papel fulcral da sociedade civil e dos parceiros sociais na preservação e aplicação de valores comuns, de modo a viabilizar um valor acrescentado real. Assim, considera importante que os intervenientes da sociedade civil organizada e os parceiros sociais possam desempenhar um papel adequado na consecução dos objectivos da comunicação sobre as doenças raras. A sociedade e os parceiros sociais são os que produzem os recursos necessários em matéria de saúde, devendo, por isso, ter uma função estratégica na sua repartição.

3.3.18 Para reduzir as desigualdades na saúde, e devido aos custos extraordinários envolvidos, o CESE recomenda que se examine a possibilidade de utilizar os recursos de forma equilibrada, dado que a recomendação visa assegurar o acesso a cuidados de saúde a todos os doentes com doenças graves. A disponibilidade de recursos varia entre os Estados-Membros, existindo também diferenças muito significativas entre o número de pessoas que necessitam de tratamento e o número das que efectivamente recebem tratamento.

3.3.19 O CESE apoia a organização de investigações coordenadas e o estabelecimento e a identificação de centros de referência, dado que estas medidas poderão oferecer uma oportunidade única à União Europeia de contribuir para a resolução dos problemas mundiais de saúde, constituindo um avanço para a realização do objectivo do Livro Branco «Juntos para a saúde: Uma abordagem estratégica para a UE (2008-2013)», nomeadamente o de a UE assumir um papel de relevo a nível mundial.

3.3.20 A criação do Comité Consultivo da UE em matéria de doenças raras é um importante passo rumo à consecução deste objectivo. O CESE recomenda que, para além dos representantes dos Estados-Membros, dos peritos, das organizações representativas de doentes e do sector dos cuidados de saúde, sejam igualmente associados aos trabalhos consultivos, de forma permanente, os representantes da sociedade civil e os parceiros sociais. De facto, sem a sua colaboração, não será possível elaborar estratégias nacionais, que são uma das condições para a aplicação da recomendação.

Bruxelas, 25 de Fevereiro de 2009.

O Presidente  
do Comité Económico e Social Europeu  
Mario SEPI

---