



Mesa do Colégio da Especialidade de Enfermagem de Saúde Infantil e Pediátrica

PARECER N.º 01/ 2016

ASSUNTO: PLANO ANUAL DE OPERACIONALIZAÇÃO DAS PRIORIDADES CONSIGNADAS NA ESTRATÉGIA INTEGRADA PARA AS DOENÇAS RARAS 2015-2020

1. A QUESTÃO COLOCADA

“Análise ao Plano Anual de Operacionalização das prioridades consignadas na Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020.”

2. FUNDAMENTAÇÃO

2.1 ENQUADRAMENTO CONCEPTUAL

A doença rara é uma doença crónica maioritariamente debilitante e muitas vezes potencialmente fatal precocemente, que requer esforços combinados especiais de várias áreas de intervenção, onde têm grande papel a investigação genética e farmacológica, os produtos de apoio e as respostas sociais ou a satisfação de necessidades educativas especiais, a fim de permitir que os doentes sejam tratados e cuidados, reabilitados e integrados na sociedade de forma mais eficaz, eficiente e efetiva.

Na União Europeia consideram-se como doenças raras, aquelas que têm uma prevalência inferior a 5 casos por cada dez mil pessoas. Existem entre cinco mil e oito mil doenças raras. Cada uma destas doenças atinge menos de 0,1 % da população. A maioria é grave, e por vezes, altamente incapacitante, enquanto outras não são impeditivas do normal desenvolvimento intelectual e apresentam evolução benigna e até funcional, se diagnosticadas e tratadas atempadamente. No seu conjunto, as doenças raras afetam cerca de 6 % a 8 % da população, estimando-se que, em Portugal, existam cerca de seiscentas a oitocentas mil pessoas portadoras destas doenças. Cerca de 80 % das doenças raras têm origem genética identificada e 50 % de novos casos são diagnosticados em crianças. O número total de doenças raras é cada vez maior. A verdadeira dimensão do problema não é conhecida, dada a inexistência de uma codificação adequada destas doenças, bem como o reduzido número e a dimensão dos estudos epidemiológicos realizados até à data. Estima-se que, em cada semana, sejam descritas 5 novas doenças a nível mundial. A maioria delas tem uma expressão clínica grave e incapacitante, com aparecimento precoce antes dos 2 anos de idade, associando multideficiência (deficiência motora, sensorial ou intelectual). O prognóstico é, em geral, desfavorável, sendo estas doenças responsáveis por 35 % da mortalidade em crianças com menos de 1 ano de idade. O atraso no diagnóstico das doenças raras significa que as oportunidades de intervenções oportunas podem ser desperdiçadas. Além disso, sintomas relativamente comuns podem esconder doenças raras subjacentes, podendo levar a erros de diagnóstico.

2.2 PLANO ANUAL DE OPERACIONALIZAÇÃO DAS PRIORIDADES CONSIGNADAS NA ESTRATÉGIA INTEGRADA PARA AS Doenças Raras 2015-2020, de acordo com o Despacho n.º 2129-B/2015 (Diário da República, 2.ª série — N.º 41 — 27 de fevereiro de 2015).

A Estratégia Integrada para as Doenças Raras, baseada numa cooperação interministerial, intersectorial e interinstitucional, que faça uso complementar dos recursos médicos, sociais, científicos e tecnológicos, tem como missão desenvolver e melhorar:

1. A coordenação dos cuidados;
2. O acesso ao diagnóstico precoce;
3. O acesso ao tratamento;
4. A informação clínica e epidemiológica;



Mesa do Colégio da Especialidade de Enfermagem de Saúde Infantil e Pediátrica

5. A investigação;
6. A inclusão social e a cidadania.

O plano proposto para 2016 apresenta diversas atividades e produtos para cada uma das seis prioridades da estratégia.

3 Conclusão

- Face ao exposto é urgente implementar a estratégia que salvaguarde o superior interesse dos cidadãos com doença rara e seus familiares;
- As atividades para cada prioridade estão claramente definidas;
- A forma de articulação, para prossecução da missão, é omissa;
- A *investigação* deve contemplar protocolos com parceiros (nacionais e internacionais) afins a esta matéria (e.g. The International Rare Diseases Research Consortium - IRDiRC); bem como encetar esforços para garantir a transferibilidade do conhecimento produzido para o contexto clínico, diminuindo assim o *Death Valley*. Pese embora, a pesquisa académica na área das doenças raras, há menos oportunidades de financiamento e a desvantagem na avaliação de projetos devido ao presumível baixo impacto social. Em termos de pesquisa da indústria, as doenças raras representam, um nicho de mercado pequeno.

Nos termos do n.º 5 do Artigo 42º do Estatuto da Ordem dos Enfermeiros publicado no Decreto-Lei n.º 156/2016, de 16 de setembro, este parecer é vinculativo.

Relatores(as)	MCEESIP
---------------	---------

A ratificar na reunião ordinária de 18.03.2016
--

A Presidente da MCEE de Saúde
Infantil e Pediátrica
Enf.ª Lina Pereira