Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la santé
et de la protection sociale

Secrétariat d'Etat
aux personnes handicapées

ministère éducation nationale enseignement supérieur recherche

ministère délégué à la recherche

Plano Nacional Francês para as Doenças Raras
2005 – 2008

"Garantir a equidade no acesso ao diagnóstico, ao tratamento e ao seguimento"

20 de Novembro de 2004

Sumário

Prefácio **3**

Alguns números sobre as doenças raras **5**

Doenças raras: um plano nacional estruturado em dez eixos estratégicos **6**

Eixo 1: Conhecer melhor a epidemiologia das doenças raras **7**

Eixo 2: Reconhecer a especificidade das doenças raras **10**

Eixo 3: Promover a informação dos doentes, dos profissionais de saúde e do grande público sobre as doenças raras **13**

Eixo 4: Formar os profissionais de saúde para uma melhor identificação das doenças raras **17**

Eixo 5: Organizar o rastreio e o acesso aos testes diagnósticos **19**

Eixo 6: Melhorar o acesso ao tratamento e a qualidade da assistência aos doentes **22**

Eixo 7: Prosseguir os esforços em prol dos medicamentos órfãos **26**

Eixo 8: Atender às necessidades específicas de acompanhamento dos doentes com doenças raras **29**

Eixo 9: Promover a investigação sobre as doenças raras **32**

Eixo 10: Estabelecer parcerias nacionais e europeias **35**

Monitorização do Plano **37**

Prefácio

A definição da raridade de uma doença – menos de uma pessoa afectada em cada 2000, segundo o limiar considerado na Europa – não deve ocultar a importância do desafio que as doenças raras representam para a saúde pública. Cada uma destas patologias afecta menos de 30 000 doentes em França. Certas que são doenças raras em França, tal como a drepanocitose, são bastante frequentes nos territórios franceses ultramarinos. Um grande número dessas patologias é também designado como “doenças órfãs” pois a população afectada não tem acesso a qualquer terapia.

A maioria das doenças raras não é suficientemente conhecida pelos profissionais de saúde. Esta falta de conhecimentos é causa de erros de diagnóstico – fonte de sofrimento para doentes e familiares e de atrasos no seguimento, muitas vezes prejudiciais.

O diagnóstico precoce e o acompanhamento dos doentes requerem equipas multidisciplinares que associam a perícia científica à competência médica, permitindo aos doentes beneficiar rapidamente dos progressos da investigação. Estas equipas especializadas, em número limitado, devem poder ser reconhecidas e claramente identificadas pelos doentes e profissionais de saúde.

Estas doenças apresentam um problema médico novo: a necessidade de aprender a descobrir e reconhecer a excepção, progredir no conhecimento da doença, partilhar informações e experiências, e também organizar redes assistenciais apoiadas por centros de referência.

Perante as cerca de 7000 doenças raras conhecidas, podemos ser invadidos por um sentimento de impotência. Em termos de custo e eficácia, os esforços da investigação médica para tratar e vencer essas doenças podem parecer pouco importantes: para quê dedicar tanto tempo e energia a uma patologia que é encontrada uma ou duas vezes em cada cinco anos?

As doenças raras constituem um problema político, no sentido nobre do termo: o de ter em conta as necessidades dos mais fracos e menos numerosos. Se queremos garantir o igual acesso aos cuidados, se procurarmos a melhor qualidade de seguimento e acompanhamento, é fácil compreender que a questão diz respeito a todo o sistema de saúde e médico-social.

Na maioria dos casos, estas doenças são graves, crónicas e incapacitantes, que podem necessitar de tratamentos especializados, longos e difíceis. Além disto, são causa frequente de vários tipos de incapacidade, por vezes muito grave. Habitualmente, o impacto sobre as famílias é enorme e deles partiu a mobilização para o reconhecimento da importância dessas patologias há tanto tempo ignoradas. O desconhecimento dos diversos aspectos da doença pelos agentes sociais e médico-sociais pode provocar atrasos no acesso aos cuidados apropriados. É por isso que a especificidade das doenças raras está integrada nas medidas de aplicação da lei sobre equidade de direitos e oportunidades, participação e cidadania da pessoa com deficiência[1].

Apesar do conhecimento sobre as causas destas patologias ter progredido significativamente, sobretudo graças à identificação de genes que já permitem o diagnóstico formal de mais de 800 doenças, a investigação neste campo ainda tem progressos a fazer.

[1] Lei criada em 3 de Fevereiro de 2005

A indústria farmacêutica constitui uma das maiores fontes de inovação, com a introdução no mercado de novos medicamentos que beneficiaram dos incentivos criados pela legislação europeia de Dezembro de 1999 sobre medicamentos órfãos.

Neste domínio, uma política assertiva neste domínio implicando o conjunto de todos os parceiros, principalmente os sectores industrial e associativo, permitirá prosseguir os esforços iniciados, graças a um reforço dos recursos dedicados à investigação em doenças raras, tanto em matéria de diagnóstico como de tratamento.

Por fim, as associações de portadores de doenças raras, em particular a *Association française contre les myopathies* (AFM)[2], têm um papel importante neste domínio e devem ser apoiadas. A AFM foi o motor de uma verdadeira tomada de consciência colectiva e tornou-se um agente-chave e um parceiro incontornável dos profissionais de saúde e investigadores, bem como dos poderes públicos.

Tendo em conta estes factos, as doenças raras foram consideradas uma das cinco grandes prioridades da Lei relativa à política de saúde pública de 9 de Agosto de 2004. Traduzindo este forte compromisso político, o Plano Nacional para as Doenças Raras propõe uma série de medidas concretas, coerentes e estruturantes para a organização do nosso sistema de cuidados. Elas deveriam permitir responder às expectativas dos doentes e das suas famílias.

Este plano é o resultado de um vasto processo de concertação, associando peritos em doenças raras, clínicos e investigadores, representantes dos doentes, do sistema nacional de segurança social[3] e dos ministérios da saúde e da investigação científica.

Philippe DOUSTE-BLAZY	Marie-Anne MONCHAMP	François d'AUBERT
Ministro da Saúde e da Segurança Social	Secretária de Estado para as Pessoas com Deficiência	Ministro da Investigação Científica

[2] AFM: Associação Francesa contra as Miopatias

[3] *Assurance Maladie:* o sistema de segurança social nacional obrigatório, divisão do sistema francês de segurança social que trata dos benefícios relativos a doenças

Alguns números sobre as doenças raras

Uma doença é considerada rara se afecta **menos de uma pessoa em cada 2.000**. Em França, isto significa menos de 30 000 pessoas afectadas para uma determinada doença.

Foram identificadas **cerca de 7.000 doenças raras**, mais ou menos incapacitantes. Em cada semana, cinco novas patologias são descritas no mundo, 80% das quais são de origem genética.

Estas doenças podem afectar, directa ou indirectamente, 6 a 8% da população mundial: mais de **3 milhões de franceses**, 27 milhões de europeus e 27 milhões de norte-americanos.

Existem cerca de 50 doenças raras que individualmente afectam alguns milhares de pessoas em França; enquanto que 500 outras atingem algumas centenas; e há milhares de outras doenças raras que afectam somente algumas dezenas de pessoas cada uma.

Como exemplo, em França existem:

- 15 000 doentes com **drepanocitose**
- 8 000 doentes com **esclerose lateral amiotrófica**
- 5 000 a 6 000 doentes com **fibrose quística**
- 5 000 doentes com **distrofia muscular de Duchenne**
- 400 a 500 doentes com **leucodistrofia**
- alguns casos de **progeria** ou envelhecimento precoce (menos de 100 casos no mundo)

65% das doenças raras são graves e incapacitantes. Elas são caracterizadas por:

- um **aparecimento precoce**, em dois terços dos casos antes dos dois anos de idade;
- **dores crónicas** num doente em cada cinco;
- uma **deficiência motora, sensorial ou intelectual** em metade dos casos, conduzindo a uma incapacidade que reduz a autonomia num terço dos casos;
- um mau **prognóstico** em quase metade dos casos, dado que as doenças raras explicam 35% dos óbitos antes da idade de 1 ano, 10% entre 1 e 5 anos e 12% entre 5 e 15 anos.

Doenças raras: um plano nacional estruturado em dez eixos estratégicos

A melhoria do seguimento dos doentes com doenças raras constitui um desafio importante de saúde pública devido aos dados epidemiológicos, às consequências dessas patologias sobre a qualidade de vida dos doentes e suas famílias, bem como aos desafios para a investigação diagnostica e terapêutica.

Nos últimos anos, a França tomou várias iniciativas nesta área, em colaboração com as associações de doentes, em particular a *Association Française contre les Myopathies* (AFM): criação de uma missão "medicamentos órfãos" (1995); financiamento de um serviço de assistência telefónica para os doentes (1995) e de uma base de dados online, "Orphanet" (1997); financiamento da investigação clínica sobre doenças raras no âmbito do programa de investigação clínica hospitalar (desde 2001); oferta de acesso à lista dos ensaios clínicos pela *Agence française de sécurité sanitaire des produits de santé*[4] (AFSSAPS, 2002); criação de um *Groupement d'Intérêt Scientifique - Institut des Maladies Rares*[5] (2002).

A determinação da política francesa no campo das doenças raras permitiu a adopção, em Janeiro de 2000, da legislação europeia sobre medicamentos órfãos.

O Plano Nacional para as Doenças Raras 2004-2008, inscrito na lei relativa à política de saúde pública de 9 de Agosto de 2004, vem desenvolver, reforçar e dar coerência a estas iniciativas.

A sua prioridade é "garantir a equidade no acesso ao diagnóstico, ao tratamento e ao seguimento" das pessoas afectadas por uma doença rara, através de dez eixos estratégicos:

- Conhecer melhor a epidemiologia das doenças raras;
- Reconhecer a especificidade das doenças raras;
- Promover a informação dos doentes, dos profissionais de saúde e do grande público sobre as doenças raras ;
- Formar os profissionais de saúde para uma melhor identificação das doenças raras;
- Organizar o rastreio e o acesso aos testes diagnósticos;
- Melhorar o acesso aos cuidados de saúde e a qualidade do seguimento;
- Prosseguir os esforços em prol dos medicamentos órfãos;
- Atender às necessidades específicas de acompanhamento dos doentes com doenças raras;
- Promover a investigação sobre as doenças raras;
- Desenvolver parcerias nacionais e europeias.

[4] AFSSAPS: Agência Francesa de Segurança em Saúde e dos Produtos de Saúde
[5] GIS: Grupo de interesse científico sobre doenças raras

Eixo 1: Conhecer melhor a epidemiologia das doenças raras

Contexto

Actualmente, não existe vigilância epidemiológica organizada para as doenças raras em França. A implementação desse sistema requer que se tenha em conta as suas especificidades. A diversidade das doenças não permite uma vigilância exaustiva de todas elas.

A nomenclatura é pouco adaptada à vigilância epidemiológica dessas doenças.
O grande número de locais e tipos de seguimento a doentes com doenças raras (centros especializados, mas também serviços não especializados, profissionais especialistas...) dificulta a identificação dos doentes.

As necessidades em termos de vigilância epidemiológica variam segundo as patologias, o seu prognóstico, a natureza da assistência ao doente, o surgimento de terapêuticas inovadoras e o custo, seja este económico ou social.

Existem algumas fontes de dados sobre as doenças raras mas não foram objecto de exploração epidemiológica. Para serem operacionais, requerem um trabalho de reflexão sobre os seus possíveis modos de utilização possíveis e estudos de viabilidade.

O objectivo é implementar, em 5 anos, uma política coerente de vigilância epidemiológica integrada e uma mais específica de algumas doenças raras em particular, em termos de incidência, prevalência, repercussão sobre a mortalidade, morbilidade, qualidade de vida e circuitos de seguimento dos doentes.

Objectivo

- Conhecer as doenças raras através de uma vigilância epidemiológica que permitirá apreender melhor a história natural destas doenças, avaliar as necessidades e os percursos dos doentes dentro do sistema de saúde e acompanhar a evolução dos indicadores relativos à qualidade de vida dos doentes.

Medidas

- **O Institut de Veille Sanitaire (InVS)[6] é responsável pela implementação e coordenação da vigilância epidemiológica das doenças raras**, em colaboração com todos os parceiros envolvidos. Esta missão será inscrita no programa de trabalho do InVS a partir de 2005, através do contrato de objectivos e meios (COM). Nesta área, as suas missões são:

    - elaborar uma nomenclatura e uma classificação adaptadas às doenças raras, em colaboração com as instâncias internacionais: a Organização Mundial da Saúde e as instâncias europeias, principalmente a "Rare Disease Task Force"[7] que reúne os especialistas europeus em doenças raras;

    - implementar uma concertação entre os diferentes parceiros (instâncias internacionais, profissionais de saúde, nomeadamente os centros de referência de doenças raras e as associações de doentes) a fim de:

[6] InVS : Instituto de Vigilância de Saúde
[7] Grupo de Missão para as Doenças Raras

- estabelecer uma ordem de prioridade das doenças a monitorizar em termos de incidência, prevalência, gravidade, morbilidade, incapacidade e mortalidade;
- definir os instrumentos adaptados de vigilância epidemiológica;

- elaborar com os respectivos profissionais e associações de doentes um caderno de encargos epidemiológico dos centros de referência;

- fornecer perícia metodológica aos centros de referência para lhes permitir cumprir a sua missão de vigilância epidemiológica através de:

  - apoio para a implementação à recolha de dados homogéneos e pertinentes, de bases de dados, de métodos estatísticos adaptados, com a colaboração dos serviços de saúde pública dos centros hospitalares;
  - uma organização adaptada do retorno das informações;
  - um apoio logístico para a análise e síntese dos dados recolhidos;

- mobilizar todas as bases de dados existentes:

  - o registo das certidões de óbito, administrado pelo *Institut national de la santé et de la recherche médicale* (INSERM)[8], o "CépiDc[9]";
  - as declarações de A*ffections de Longue Durée* (ALD[10]) que permitem identificar claramente algumas doenças ou grupos de doenças raras;
  - o *Programme Médicalisé des Systèmes d'Information* (PMSI[11]), os ficheiros das *Commissions Départementales d'Education Spéciale* (CDES[12]), das *Commissions Techniques d'Orientation et de Reclassement Professionnel* (COTOREP[13]) e as bases de dados dos laboratórios (monitorização dos medicamentos órfãos ou marcadores, dados de exames de diagnóstico dos laboratórios de genética...);

- prosseguir a elaboração de registos de doenças raras através de:

  - manutenção da política de concursos públicos para a implementação dos registos de doenças raras, iniciada pelo *Comité Nationale des Registres* (CNR[14]) em Maio de 2004;
  - criação de uma subcomissão do CNR que permita a qualificação dos registos de doenças raras segundo um procedimento adaptado (modificação do decreto que define as missões do CNR e o seu regulamento interno);

- implementar um estudo epidemiológico sobre a mortalidade devida a doenças raras, baseado em certidões de óbito;

- recolher dados sobre a deficiência e a inserção social, educacional e profissional dos doentes;

[8] INSERM: Instituto Nacional da Saúde e Investigação Médica
[9] CépiDC: Centro Epidemiológico das Causas de Óbito. Um serviço de gestão das informações médicas contidas nas certidões de óbito
[10] ALD: doenças de longa duração
[11] PMSI: programa de sistemas de informação médica
[12] CDES: comissões departamentais para a educação especial
[13] COTOREP: comissões técnicas de orientação e reclassificação profissional
[14] CNR: Comissão Nacional de Registos

- elaborar uma síntese da epidemiologia das doenças raras e garantir uma ampla divulgação da mesma, nomeadamente junto de todos os parceiros institucionais, profissionais, associativos e grande público.

➢ **A estrutura de coordenação da investigação sobre as doenças raras**, formada a partir do actual Groupement d'Intérêt Scientifique (GIS) sobre as doenças raras, favorecerá os projectos de investigação para desenvolver:

- instrumentos genéricos de epidemiologia (ex.: gestores de bases de dados);

- projectos de investigação clínica, incluindo ensaios terapêuticos a partir dos centros de referência ou dos registos.

Custo

São atribuídos recursos financeiros e humanos especificamente atribuídos ao InVS para esta missão: 500 000 euros por ano, ou seja, 2 milhões de euros ao longo do plano.

Calendário

Novas missões do InVS: a partir de Janeiro de 2005
Programa plurianual de investigação em doenças raras: 1º trimestre de 2005

Supervisão

Direction Générale de la Santé (DGS)[15] em colaboração com o InVS

[15] DGS: Direcção-Geral de Saúde, divisão do Ministério da Saúde e da Segurança Social

Eixo 2: Reconhecer a especificidade das doenças raras

O reconhecimento da especificidade das doenças raras é um requisito necessário para facilitar o diagnóstico precoce da doença e melhorar o seguimento dos doentes e das suas famílias, o que contribui para melhorar o prognóstico e a qualidade de vida.

Contexto

Alguns doentes afectados por doenças raras têm dificuldade em obter o reembolso das suas despesas de saúde pela segurança social. Estas dificuldades abrangem quatro domínios:

Heterogeneidade nos modos de reembolso em caso de doenças de longa duração (DLD)

Existem diferenças nos procedimentos de reembolso porque não existe apenas uma categoria "doenças raras" na lista de doenças de longa duração. Isto não permite uma coerência entre os diferentes procedimentos, nomeadamente:

- ou a patologia ou um dos seus sintomas figura nominalmente na lista das 30 doenças de longa duração - a DLD 30 (ex.: doenças metabólicas hereditárias, fibrose quística, esclerose lateral amiotrófica, doença neuromuscular...);

- ou a patologia não figura na referida lista e o doente pode ter acesso a 100% do reembolso sob a modalidade de "fora da lista" (31ª da lista DLD). A patologia deve ser grave, evolutiva ou incapacitante e necessitar de cuidados continuados com uma duração previsível superior a 6 meses.

Reembolso de alguns produtos e dispositivos médicos específicos

Alguns produtos de saúde (medicamentos, dispositivos médicos) prescritos para as doenças raras não são reembolsados. Nomeadamente:

- medicamentos com autorização de introdução no mercado (AIM) reembolsáveis em certas indicações e prescritos fora da indicação reembolsável como parte do tratamento de certas doenças raras (ex.: vitaminas no caso da fibrose quística);

- certos medicamentos que possuem uma AIM, mas são prescritos em caso de doença rara em indicações que não figuram na AIM.

Existe um sistema de reembolso específico para as doenças metabólicas hereditárias que permite, sob parecer de especialistas, estabelecer a lista de medicamentos prescritos fora das indicações que figuram na AIM e que podem ser reembolsados. Todavia, este sistema não é aplicável para outras categorias de doenças raras.

Reembolso de despesas de deslocação

A norma do sistema nacional de segurança social que refere que só o transporte até à instituição hospitalar mais próxima é reembolsável, constitui um obstáculo ao reembolso das despesas de deslocação de alguns doentes.

A especificidade da assistência aos doentes com doenças raras que necessitam de recorrer a centros de referência ou especializados, muitas vezes distantes do domicílio do doente, requer uma adaptação do actual sistema de reembolso das despesas de deslocação.

Práticas heterogéneas dentro dos serviços médicos da segurança social

O desconhecimento das doenças raras por parte dos serviços de segurança social, explica em grande parte que os pedidos de reembolso de alguns doentes sejam rejeitados. Foi criado um sistema nacional de especialistas para as doenças metabólicas hereditárias, mas este sistema não responde às necessidades das outras categorias de doenças raras.

Objectivos

A melhoria do reconhecimento das doenças raras, no âmbito do sistema das doenças de longa duração (DLD), pressupõe várias medidas:

- simplificar o procedimento de reembolso dos doentes reconhecidamente afectados de uma patologia de longa duração;

- alargar o reembolso a um maior número de produtos utilizados para o tratamento de doenças raras;

- simplificar os procedimentos de reembolso das despesas de deslocação;

- melhorar o conhecimento destas doenças e da sua especificidade por parte dos serviços médicos da segurança social de modo a diminuir, tanto quanto possível, os indeferimentos injustificados de reembolso.

Medidas

- **Solicitar à *Haute Autorité de la Santé*[16]**

  - Liderar uma reflexão com vista a assegurar a assistência às doenças raras no seio das DLD quando aquelas são graves, incapacitantes e onerosas. Esta reflexão poderá incidir sobre os critérios de inclusão de doenças raras na lista de DLD e sobre o reconhecimento da excelência dos centros de referência de doenças raras, de modo a torná-los interlocutores privilegiados dos médicos assistentes.

  - que dê um parecer sobre a pertinência do reembolso pela segurança social dos medicamentos prescritos para indicações não constantes das respectivas AIM ou não reembolsáveis para o tratamento de doentes com doenças raras. Em caso de parecer favorável, os serviços ministeriais aplicarão um sistema de reembolso desses medicamentos pela segurança social, quando prescritos fora do actual âmbito legal de prestações;

  - Além desta medida, os centros de referência deverão constituir progressivamente, em colaboração com a Alta Autoridade de Saúde, protocolos nacionais de diagnóstico e de assistência para as doenças raras, de modo a permitir o reembolso de medicamentos e produtos pela segurança social, inclusive quando prescritos fora das indicações mencionadas na AIM.

[16] Alta Autoridade para a Saúde – uma autoridade pública francesa independente, que supervisiona a avaliação científica de práticas médicas, de diagnóstico e terapêutica e promove o estabelecimento de normas de "boas práticas" dentro do sistema de saúde

- **Melhorar o reembolso pela segurança social das despesas de deslocação**:

  - identificação do centro de referência ou especializado como a instituição de cuidados mais próxima;

  - um projecto de decreto em preparação no *Conseil d'Etat*[17] abolirá a regra da instituição mais próximo e permitirá então o reembolso das despesas de transporte para os centros de referência.

- **Implementação de uma estrutura dedicada às doenças raras no âmbito nacional de serviços médicos nos diferentes centros da segurança social**, de modo a sensibilizar as equipas desses centros da especificidade da assistência aos doentes em questão.

Custo

Nenhum custo adicional identificado

Calendário

2005

Supervisão

Direction de la Sécurite Sociale (DSS)[18]

[17] *Conseil d'Etat*: Supremo Tribunal de Justiça
[18] DSS: Direcção da Segurança Social - divisão do Ministério da Saúde e da Segurança Social

Eixo 3: Promover a informação dos doentes, dos profissionais de saúde e do grande público sobre as doenças raras

Contexto

Desde há alguns anos, as campanhas mediáticas elaboradas pelas associações, em particular o *Téléthon*[19] e a *Opération nez rouge*[20], têm vindo a sensibilizar a sociedade francesa para as doenças raras ou órfãs.

Contudo, os doentes e suas famílias têm grandes dificuldades em obter informações e orientarem-se dentro do sistema de saúde, o que origina dificuldades no diagnóstico que prejudicam a qualidade da assistência e aumentam o sentimento de isolamento.

Além disto, a informação destinada aos profissionais encontra-se dispersa e pouco acessível, num contexto em que os conhecimentos evoluem rapidamente. Os profissionais devem poder ter acesso, em tempo real, a recomendações de orientação clínica actualizadas e validadas e devem ser capazes de identificar os serviços especializados para os quais referenciar, eventualmente, os seus doentes.

Dispor de informações validadas, pertinentes e de fácil acesso é indispensável para melhorar a assistência ao doente.

Existem fontes de informação sobre doenças raras, mas o seu desenvolvimento deve ser apoiado através de:

- A Orphanet é um portal online de informação multilingue, criado em 1997 e financiado pela Direcção-Geral de Saúde (DGS), a *Caisse Nationale d'Assurance Maladie des Travailleurs Salariés* (CNAMTS)[21], o INSERM, a Comissão Europeia, *Les Entreprises du Médicament* (LEEM[22]), a *Fondation Groupama pour la santé*[23] e as associações, principalmente a *Association Française contre les Myopathies*. Este portal permite fornecer às famílias e aos profissionais informação sobre doenças raras e os serviços existentes nesta área.

- Dois serviços específicos de informação telefónica, *Maladies Rares Info Service* e a *Fédération des Maladies Orphelines* (FMO[24]), fornecem informações diárias aos doentes e profissionais de saúde, mas ainda não são suficientemente conhecidos.

- Documentos pedagógicos ou instrumentos de educação terapêutica são elaborados por especialistas ou associações de doentes.

- Serviços sócio-culturais de informação para os doentes com dificuldades linguísticas ou sociais foram viabilizados, embora estas iniciativas não estejam suficientemente difundidas (ex.: "femmes relais", agentes itinerantes que se deslocam aos hospitais para informar as famílias sobre drepanocitose).

[19] *Téléthon*: um evento anual de captação de fundos organizado pela AFM, difundido pelo canal de televisão França 2 por mais de 30 horas.
[20] *Opération nez rouge* : uma campanha de captação de fundos e sensibilização organizada pela *Fédération des Maladies Orphelines (FMO)*
[21] CNAMTS: fundo de segurança social nacional dos trabalhadores assalariados
[22] LEEM: Associação francesa das empresas farmacêuticas
[23] Fundação Groupama: fundação beneficente criada pela companhia de seguros Groupama
[24] FMO: Federação das Doenças Órfãs

Objectivos

- Desenvolver a informação destinada a todos os públicos-alvo implicados
- Certificar os serviços de informação telefónica
- Desenvolver a educação terapêutica
- Divulgar o Plano de Doenças Raras junto dos profissionais e do grande público

Medidas

- **Melhorar a informação disponível na Internet na língua francesa (Orphanet)**:

  - tornar a Orphanet o portal de referência, que permite o acesso a toda a informação sobre doenças raras;

  - criar novos serviços para os profissionais de saúde (ajuda ao diagnóstico ou à orientação dentro do sistema de saúde, condutas a adoptar em situações de emergência...) e para os parceiros sociais (ajuda nos processos de inserção escolar ou profissional, prestações sociais às pessoas com deficiência, ajudas técnicas e financeiras...);

  - melhorar a informação médica existente através da extensão da enciclopédia médica "Orphanet" destinada aos profissionais e aos doentes: informações detalhadas serão disponibilizadas sobre todas as doenças raras identificadas;

  - elaborar novas categorias de informação adaptadas às necessidades dos doentes e dos profissionais, sobre:

    - organização dos sistemas de saúde e de assistência ao doente em França e no resto do mundo, em particular na Europa;
    - assistência social e o acesso às terapias e às prestações sociais;
    - boas práticas de tratamento;
    - documentos pedagógicos disponíveis;
    - sistemas especializados de ajuda ao diagnóstico;
    - terapias e seu desenvolvimento.

  - melhorar a divulgação do site Orphanet aos profissionais de saúde e aos doentes, através de campanhas de comunicação dirigidas.

- **Melhorar a informação disponibilizada por telefone sobre as doenças raras, em colaboração com o Institut National de Prévention et d'Education pour la Santé[25] (INPES) e as associações de doentes**:

  - certificando os serviços de informação telefónica;

  - divulgando melhor os serviços telefónicos, através de campanhas de comunicação destinadas aos profissionais de saúde, aos doentes e ao grande público.

- **Desenvolver uma informação específica sobre doenças raras, adaptada às necessidades de alguns públicos**, nomeadamente professores, assistentes sociais...

- **Desenvolver a educação terapêutica**:

[25] INPES: Instituto Nacional de Prevenção e Educação para a Saúde

- melhorando a qualidade, a quantidade, a disponibilidade e a acessibilidade dos documentos pedagógicos destinados à educação terapêutica, em colaboração com o INPES, os profissionais de saúde e as associações de doentes;

- reunindo e partilhando as experiências de educação para a saúde, sob a orientação do INPES;

- melhorando a informação destinada a diferentes públicos com dificuldades (problemas linguísticos ou sociais, situações de precariedade), através da formação dos profissionais de saúde de proximidade (médicos e puericultores nos centros de protecção materno-infantil, médicos escolares...);

- apoiando a base de dados online do Ministério da Educação "Intégrascol", que fornece informações sobre doenças infantis crónicas e raras aos professores, em colaboração com os médicos escolares;

- promovendo a investigação sobre educação para a saúde.

➢ **Divulgar o Plano de doenças raras junto dos profissionais de saúde, doentes e grande público**:

- divulgando estas medidas junto dos profissionais de saúde, doentes, o grande público e os centros de deficientes;

- divulgando o plano de forma internacional e, em particular, na Europa;

- organizando, em colaboração com a União Europeia e as associações de doentes, uma conferência internacional no Luxemburgo em 2005;

- garantindo a monitorização da informação sobre a implementação do Plano e a avaliação das acções realizadas, junto dos profissionais de saúde, doentes e associações.

Calendário

Orphanet: 2005 – 2007
Educação terapêutica: 2005 – 2007
Serviço de informação telefónica: 2005

Custo

Medidas de informação: 300 000 euros por ano (1,2 milhões de euros ao longo do plano);
Serviço de informação telefónica: 400 000 euros por ano (1,6 milhões de euros ao longo do plano).

Supervisão

Direcção-Geral de Saúde (DGS), em colaboração com o INPES, o INSERM e as associações de doentes.

Exemplos de novos instrumentos que serão desenvolvidos

- directório anual de serviços que permita a referenciarão no sistema de cuidados, baseado em descrições exaustivas dos sintomas clínicos, caso não se disponha ainda de um diagnóstico preciso;

- disponibilizar online informações actualizadas sobre a oferta de serviços/cuidados (centros de referência, redes de assistência…);

- levantamento bibliográfico da organização dos cuidados e da assistência aos doentes com doenças raras em todo o mundo;

- disponibilizar online informação sobre as boas práticas elaboradas pelos profissionais de saúde, principalmente nos centros de referência, em colaboração com a Alta Autoridade para a Saúde;

- divulgação online de instrumentos de ajuda ao diagnóstico e à decisão em situações de emergência, em colaboração com os profissionais envolvidos, a Alta Autoridade para a Saúde e as associações;

- disponibilizar informações online sobre o desenvolvimento e a disponibilidade de medicamentos órfãos, em colaboração com a AFSSAPS e o LEEM;

- disponibilizar para download documentos informativos e pedagógicos, destinados aos doentes e às suas famílias;

- disponibilizar online informação social e administrativa regularmente actualizada.

Eixo 4: Formar os profissionais de saúde para uma melhor identificação das doenças raras

Contexto

Os doentes queixam-se frequentemente de dificuldades no diagnóstico e dos problemas que eles e suas famílias encontram no seguimento dos cuidados e no acompanhamento quotidiano.

As associações de doentes realçam que a forma como a informação é comunicada tem tanta importância quanto o seu conteúdo para ajudar o doente e os familiares a suportar a doença: a notícia do diagnóstico, o apoio em situações de emergência, o acompanhamento ao longo da doença de modo a garantir uma inserção social adaptada, os períodos de agravamento ou de final de vida requerem um acompanhamento de qualidade por parte dos profissionais de saúde.

Os curricula das licenciaturas em medicina não contêm, em geral, referência às doenças raras.

A circulação da informação médica sobre o doente através do sistema de assistência é por vezes difícil, nomeadamente em situações de urgência: por falta de informações médicas fiáveis sobre o diagnóstico e a terapia da doença, um médico que trabalhe no serviço de urgência pode sentir dificuldade em adoptar uma conduta terapêutica apropriada (ex.: osteogénese imperfeita, síndrome de Marfan…)

Objectivos

- Adaptar a formação inicial e contínua dos profissionais de saúde e do sector social
- Reconhecer as novas profissões capazes de contribuir para a melhoria da assistência aos doentes e às suas famílias
- Melhorar a circulação da informação médica

Medidas

- **Para adaptar a formação médica inicial**:
  - introduzir o tema das doenças raras no programa de exame de classificação nacional de fim de estudos dos 2º e 3º ciclos do curso de medicina;
  - introduzir o tema das doenças raras nos programas de formação de especialistas, em colaboração com os respectivos colégios de especialidade;
  - organizar seminários de sensibilização sobre as doenças raras, durante o 3º ciclo de estudos de medicina;
  - criar um módulo de formação específico sobre doenças raras, no âmbito da "universidade médica virtual";
  - elaborar instrumentos pedagógicos específicos e divulgando-os no site Orphanet.

- **Para organizar a formação médica contínua sobre doenças raras, obrigatória desde a Lei de 9 de Agosto de 2004 relativa à política de saúde pública**:
  - elaborar módulos de formação contínua em colaboração com o *Collège national de la formation médicale continue des médecins libéraux* [26], o *Collège des enseignants de médecine générale* [27], o *Collège national de la formation médicale continue des médecins salariés* [28], as sociedades científicas evolvidas e os *Conseils nationaux de la formation continue des médecins hospitaliers* [29];

  - disponibilizar online os programas de formação no site Orphanet.

- **Para sensibilizar os outros profissionais de saúde e assistentes sociais sobre a problemática das doenças raras**:

  - modificar os programas de formação inicial e contínua do pessoal paramédico: enfermeiros, terapeutas (terapeutas ocupacionais, da fala, de psicomotricidade), assistentes sociais, psicólogos…

- **Para organizar o programa de formação de novas profissões**:

  - implementar o programa de formação inicial dos aconselhadores genéticos e nele integrar a problemática das doenças raras (comunicação do diagnóstico, seguimento, acompanhamento dos doentes e de suas famílias, reflexão ética);

  - implementar uma formação universitária complementar (diploma inter-universitário, mestrado) de "coordenador de cuidados", destinada aos profissionais de saúde que trabalham com doentes afectados de doenças raras.

- **Para melhorar a circulação da informação médica** sobre o doente, no respeito pelos princípios do sigilo médico e profissional, o processo médico pessoal (DMP[30]) é o instrumento mais adaptado.

Custo

100 000 euros por ano (400 000 euros ao longo do plano)

Calendário

Organização dos cursos de formação: 2005 – 2006
Ferramentas para a circulação da informação médica: 2005 – 2006

Supervisão

Direcção-Geral de Saúde (DGS)

[26] Colégio nacional de formação médica contínua de médicos em exercício liberal
[27] Colégio de professores de medicina geral
[28] Colégio de formação médica contínua de médicos assalariados
[29] Conselhos nacionais de formação contínua dos médicos hospitalares
[30] DMP: Dossier Médical Personnel

Eixo 5: Organizar o rastreio e o acesso aos testes diagnósticos

Contexto

O grande número de testes genéticos, disponíveis graças ao progresso da biologia molecular e da genética, permite o diagnóstico de cada vez mais doenças raras.

A disponibilidade de tais testes permite também a sua utilização para um rastreio sistemático da população.

O rastreio da população em geral (rastreio pré-natal, neonatal ou da população adulta) ou o rastreio dirigido dependem de decisões de saúde pública e de política social em que estão em jogo vários aspectos:

- técnicos: os testes disponíveis devem ser exequíveis e de fácil execução, preditivos e aceitáveis para as pessoas a quem se destinam;

- éticos: o teste e as suas consequências devem ser benéficos para quem a ele se submete, e as implicações familiares e sociais devem ser eticamente aceitáveis;

- organizacional: as pessoas rastreadas dentro da população-alvo devem ter acesso à devida assistência. A opção de uma política de rastreio levanta o problema das prioridades de saúde que a sociedade esteja disposta a aceitar;

- social: a escolha de um rastreio populacional é também uma opção social. A sociedade pode optar por promover um rastreio, para além de considerações puramente de saúde pública, num acto solidário perante um grupo de doentes que deseja apoiar.

Só uma avaliação de todo o rastreio, antes e depois da sua realização, tomando em conta toda a sua problemática, permite propor uma política coerente de rastreio das doenças raras.

O rastreio individual depende de uma decisão pessoal tomada num contexto de cuidados cujas indicações devem ser validadas. Além disto, os auto-testes disponíveis através da Internet, que não requerem prescrição médica, não dispõem actualmente de validação científica nem de enquadramento jurídico e colocam numerosos problemas éticos.

Objectivos

- implementar uma política coerente de rastreio das doenças raras, fundamentada em prioridades claramente definidas, baseadas numa avaliação rigorosa dos rastreios a planear e numa racionalização das decisões, tendo em conta as opções da sociedade;

- melhorar o acesso aos testes de diagnóstico;

- propor uma política concertada, na Europa, sobre o rastreio das doenças raras.

Medidas

I. Para estruturar o rastreio das doenças raras:

- **Melhorar a organização dos programas de rastreio da população em geral implementando**:

  - um procedimento regulamentar geral definindo as etapas da avaliação da implementação e seguimento dos programas de rastreio;

  - uma avaliação sistemática, antes e depois dos programas, em colaboração com as instâncias envolvidas (Ministério da Saúde e Segurança Social, Alta Autoridade para a Saúde*, Haut Comité de Santé Publique*[31], agências de saúde…). Foi recentemente elaborado um guia sobre a metodologia da avaliação *a priori* de um programa de rastreio[32] pela *Agence Nationale d'Accréditation et d'Evaluation en Santé* (ANAES[33]);

  - uma comissão consultiva independente, nomeada pela Alta Autoridade para a Saúde e pelo *Haut Conseil de Santé Publique*[34], encarregado de elaborar um parecer para o Ministro da Saúde e da Segurança Social sobre a política de rastreio;

  - a formação e promoção de equipas que contribuirão com as suas competências para a realização da avaliação dos programas, através de concurso;

  - um quadro jurídico e institucional para os programas e acções individuais de rastreio com:

    - clarificação do estatuto jurídico do acto de prescrição de um rastreio da população;
    - inscrição dos actos de rastreio na nomenclatura dos actos médicos.

- **Melhorar a organização do rastreio individual**:

  - validando as indicações dos testes de rastreio individual, destinados a identificar uma risco de saúde para uma pessoa e sua família, em colaboração com a *Agence française de sécurité sanitaire des produits de santé* (AFSSAPS), a Alta Autoridade para a Saúde, o *Conseil National Consultatif d'Ethique* (CNCE)[35], a *Agence de Biomédicine*[36] e os profissionais de saúde envolvidos;

  - fornecendo uma validação científica aos auto-testes, em colaboração com a Alta Autoridade para a Saúde, os profissionais de saúde e as associações de doentes;

  - clarificando no plano ético, jurídico e regulamentar o estatuto dos auto-testes de rastreio.

II. Para melhorar o acesso aos testes diagnósticos e ao aconselhamento genético:

- **Melhorar a disponibilidade dos testes diagnósticos**, abrindo um concurso em 2005, destinado aos laboratórios que realizam procedimentos biológicos complexos,

[31] Comité Superior de Saúde Pública
[32] "*Guide méthodologique : comment évaluer à priori un programme de dépistage, guides pratiques*"" http://www.anaes.fr
[33] ANAES: Agência Nacional de Acreditação e Avaliação em Saúde
[34] Conselho Superior de Saúde Pública
[35] CNCE: Comité Consultivo Nacional Sobre a Ética
[36] Agência de Biomedicina

especialmente em biologia molecular, em colaboração com o *Comité National de Génétique Clinique*[37] e as sociedades científica envolvidas.
Foi realizado em 2003 um concurso de projectos de modo a permitir a execução de testes genéticos complexos para o diagnóstico de doenças raras musculares, neurológicas e neurossensoriais e do atraso mental.

- Trinta e quatro laboratórios de genética molecular beneficiam actualmente de um apoio financeiro de 4.5 milhões de euros.

- **Melhorar a acessibilidade às técnicas de reprodução medicamente assistida**, no contexto do diagnóstico pré-implantação, exonerando-os do "*ticket modérateur*"[38].

- **Sensibilizar os profissionais de saúde e o público para os testes de rastreio** e as suas modalidades de realização (INPES):

  - realizando campanhas de informação e comunicação sobre o rastreio;

  - organizando programas de formação dos profissionais de saúde, sobre o rastreio e os problemas éticos e de saúde pública que estes levantam.

III. Para propor uma política europeia concertada sobre o rastreio das doenças raras

- Solicitar a intervenção da Direcção Geral da Saúde da Comissão Europeia (DG SANCO) e, em particular, a "Rare Disease Task Force", para que **formulem recomendações europeias**.

Custo

Concurso público para os laboratórios de referência: 5 milhões de euros por ano a partir de 2005 (20 milhões de euros ao longo do plano).

Calendário

2005 - 2006

Supervisão

Estruturação do rastreio: Direcção-Geral de Saúde (DGS) em colaboração com o INPES

Melhoria do acesso ao diagnóstico: *Direction de l'hospitalisation et de l'organisation des soins*[39] (DHOS) e Direcção da Segurança Social (DSS)

[37] Comité Nacional de Genética Clínica
[38] *ticket modérateur*: a parte do custo de um tratamento médico que não é reembolsada pela segurança social
[39] DHOS: Direcção da Hospitalização e Organização do Tratamento – divisão do Ministério da Saúde e da Segurança Social

Eixo 6: Melhorar o acesso ao tratamento e a qualidade da assistência aos doentes

Contexto

O número e a diversidade das doenças raras requerem uma abordagem específica em matéria de seguimento. Na realidade, os doentes e os seus familiares têm dificuldade em obter um diagnóstico e uma assistência adaptada à sua doença e de forma coordenada.

Frequentemente, o acesso ao tratamento é difícil devido:

- ao desconhecimento por parte dos doentes e seus médicos da patologia e da existência de centros especializados para estas doenças;

- ao grande número de técnicos necessários ao tratamento da doença;

- à insuficiência da interface comunidade-hospital, que não permite uma assistência coordenada e global do doente pelas redes de saúde e médico-sociais;

- à ausência de identificação clara das infra-estruturas médicas e paramédicas de proximidade.

O percurso dos doentes depende então de lógicas individuais, e não de uma verdadeira rede organizada de cuidados.

O resultado é uma inadequação da assistência, bem como uma desorientação particularmente dolorosa para as famílias, por vezes, causadora de atraso no diagnóstico.

Objectivos

- criar centros de referência para a assistência aos doentes com doenças raras.

- estruturar, a partir destes centros, uma organização de cuidados que permita ao doente beneficiar da assistência mais adaptada às suas necessidades.

- garantir a coerência entre a organização do tratamento, os procedimentos de reembolso pela segurança social e os dispositivos de atribuição de outros tipos de benefícios.

- garantir a disponibilidade e o reembolso dos medicamentos órfãos e evitar as cessações de comercialização de certos produtos de saúde.

Medidas

I. Para criar centros de referência de doenças raras:

- Criar um ***Comité National Consultatif de Labellisation*[40] *(CNCL)*** constituído por representantes dos profissionais de saúde especialistas em doenças raras, das instituições envolvidas e das associações de doentes. Este comité tem por missão aconselhar o Ministro da Saúde e da Segurança Social sobre a certificação dos centros de referência;

[40] CNCL: Comité Nacional Consultivo de Certificação

- Certificar a nível nacional uma centena de centros de referência para as doenças raras. **Estes centros, com equipas multidisciplinares, têm a missão de**:

  - facilitar o diagnóstico e definir uma estratégia terapêutica e de assistência psicológica, bem como de apoio social;

  - definir e divulgar protocolos terapêuticos, em colaboração com a *Alta Autoridade para a Saúde* e a *Union Nationale des Caisses d'Assurance Maladie* (UNCAM[41]);

  - coordenar a investigação e participar na vigilância epidemiológica, em colaboração com o *Institut de Veille Sanitaire* (InVS)

  - participar em acções de formação e informação dos profissionais de saúde, dos doentes e suas famílias, em colaboração com o *Institut National de Prévention et d'Education pour la Santé* (INPES);

  - promover e coordenar as redes de profissionais de saúde e médico-sociais;

  - ser interlocutores privilegiados das instâncias de tutela e das associações de doentes.

- **Divulgar amplamente a lista dos centros de referência** junto dos profissionais de saúde, doentes e seus familiares, de modo a facilitar a orientação dos doentes para centros certificados. O directório regional desses centros será divulgado online nos sites do Ministério da Saúde e da Segurança Social e da Orphanet. Igualmente, será divulgado junto das associações e dos profissionais de saúde.

- **Garantir o financiamento permanente desses centros**, através da aplicação da taxa "por actividade" (T2A[42]), bem como pela dotação contratualizada no quadro das *Missions d'intérêt général et d'aide à la contractualisation*[43] (MIGAC) para os recursos consagrados às missões de coordenação de cuidados, investigação e ensino, bem como de vigilância epidemiológica e excelência técnica.

II. Para estruturar a organização dos cuidados:

- **Constituir redes de saúde e médico-sociais** a partir dos centros de referência:

  - fazendo reconhecer pelas administrações regionais (*Agence Régionale d'Hospitalisation*, ARH[44] e *Union Régionale des Caisses d'Assurance Maladie*, URCAM[45]) a prioridade das doenças raras para o financiamento das redes de cuidados, avalizadas pelos centros de referência;

  - apoiando o desenvolvimento dessas redes inter-regionais e nacionais através da *Dotation Nationale de Développement des Réseaux* (DNDR[46]), desde que exista uma parceria com um centro de referência.

[41] UNCAM: União nacional de fundos de segurança social
[42] T2A: tarifa por actividade
[43] MIGAC: Missões de interesse geral e apoio à contratualização
[44] ARH: Agência regional de hospitalização
[45] URCAM: União regional de fundos de segurança social
[46] DNDR: Dotação Nacional para o Desenvolvimento de Redes

- **Desenvolver instrumentos de coordenação no seio das redes de cuidados**:

  - incentivando os estabelecimentos que disponham de um centro de referência, a estabelecer convenções inter-hospitalares com as estruturas que participam na assistência aos doentes com doenças raras. Estas convenções devem basear-se em projectos médicos comuns;

  - efectuando um estudo-piloto do "processo médico pessoal" (DMP) a partir de 2005, num ou dois centros de referência;

  - subsidiando as despesas de transporte dos médicos hospitalares que necessitem deslocar-se a outro hospital, no âmbito das missões de consultadoria e perícia.

III. Para garantir a coerência do sistema de organização de cuidados ao doente, dos procedimentos de reembolso pela segurança social e do apoio médico-social.

- **Identificar os centros de referência como fonte de excelência técnica** para os serviços de controlo médico dos fundos de segurança social;

- **Atribuir a estes centros uma missão de informação** dos doentes e suas famílias sobre os diferentes sistemas de ajuda e acompanhamento social.

Calendário

Até 2008, mais de 100 centros de referência para doenças raras serão certificados.

Custo

40 milhões de euros ao longo do plano:
- 10 milhões de euros atribuídos em 2004
- 10 milhões de euros em 2005
- 10 milhões de euros em 2006
- 10 milhões de euros em 2007

Supervisão

Certificação dos centros: DHOS e DGS

Para medicamentos órfãos: DHOS, DGS e a *Mission des médicaments orphelins*[47]

Assistência social e médico-social: *Direction générale de l'action sociale* (DGAS[48])

[47] Missão dos medicamentos órfãos
[48] DGAS: Direcção da acção social, divisão do Ministério da Saúde e da Segurança Social

Concurso de projectos de certificação dos centros de referência para doenças raras (circular Ministerial DHOS/DGS 27 Maio de 2004)

Na continuação dos trabalhos já realizados para a assistência à fibrose quística e à esclerose lateral amiotrófica, foi iniciado um procedimento de **certificação** dos centros de referência para o tratamento de doentes com doenças raras. A circular de 27 de Maio de 2004 prevê a certificação de centros de referência por patologia ou por grupo de patologias raras.

Um centro de referência para uma doença ou um grupo de doenças raras reúne um conjunto de competências hospitalares pluridisciplinares, organizadas em equipas médicas altamente especializadas. As suas missões são detalhadas na circular.

Um ***Comité National Consultatif de Labellisation*** **(CNCL) dos centros de referência,** associando profissionais de saúde com experiência em assistência às doenças raras, representantes das associações de doentes e das instituições, nomeado pelo Ministro da Saúde e da Segurança Social, está encarregado de elaborar um parecer fundamentado ao Ministro para a designação dos centros a certificar. Este comité poderá ser ouvido sobre qualquer questão relativa à organização dos cuidados sobre doenças raras.

Os centros certificados serão submetidos a um procedimento de avaliação, cujas modalidades serão determinadas em colaboração com a *Agence d'accréditation et d'évaluation en santé* (ANAES).

- **A isenção actual** para os promotores de medicamentos órfãos, das taxas e **contribuições** devidas pela indústria farmacêutica e destinadas à segurança social e à AFSSAPS, será mantida;

- O *Comité Economique des Produits de Santé*[52] (CEPS) previu no seu ***accord sectoriel***[53] **entre a indústria farmacêutica e o governo**, uma secção relativa aos medicamentos órfãos. Esta disposição será mantida no quadro de futuras políticas contratuais entre a indústria e o governo;

- O desenvolvimento dos medicamentos órfãos está estreitamente associado à investigação apoiada pelo **programa hospitalar de investigação clínica**. Como previsto pelas medidas descritas no eixo "Investigação", as doenças raras permanecerão uma prioridade temática específica deste programa de investigação;

- Os medicamentos órfãos serão **incluídos na lista de moléculas inovadoras e onerosas**, no contexto da reforma da taxa por actividade (medida descrita no eixo "Melhorar o acesso ao tratamento"). Este sistema deve permitir a distribuição de medicamentos órfãos sem atrasos, a partir do momento em que é obtida a AIM. Isto requer uma actualização das listas dos produtos em questão, de modo a evitar qualquer atraso no acesso às terapias inovadoras;

- O *Conseil de l'Hospitalisation*[54] poderá aconselhar o Ministro da Saúde sobre as **moléculas de uso hospitalar sem AIM**, que podem ser **financiados no orçamento hospitalar (ONDAM *hôpital*[55])**;

- **A cessação intempestiva de comercialização de alguns produtos de saúde prescritos e úteis para as doenças raras será prevenida**. Esta medida será implementada a partir de 2005 pela *Mission des médicaments orphelins*, em colaboração com o *Comité Economique des Produits de Santé* (CEPS) e a *Agence Française de Sécurité Sanitaire des Produits de Santé* (AFSSAPS);

- **O sistema de autorização temporária de utilização (ATU), particularmente vantajoso em França, será mantido**. Este sistema permite que medicamentos que não possuem AIM, presumidamente eficazes e com um nível de segurança aceitável, sejam acessíveis aos doentes com doenças raras.

Custo

Nenhum custo adicional identificado.

Calendário

Início de 2006: avaliação pela Comissão Europeia da aplicação do regulamento de 1999 sobre os medicamentos órfãos;

Início de 2005: medidas para prevenir a cessação intempestiva da comercialização de medicamentos úteis para o tratamento de doenças raras.

[52] CEPS: Comité Económico dos Produtos de Saúde
[53] Acordo industrial
[54] Conselho da Hospitalização
[55] ONDAM: *Objectif national des dépenses d'assurance maladie* – objectivo nacional de despesas de saúde de segurança social

Supervisão:

Mission des medicaments orphelins, AFSSAPS, DHOS e DGS

Eixo 8: Atender às necessidades específicas de acompanhamento dos doentes com doenças raras

Contexto

As doenças raras podem originar deficiências de vários tipos e, em certos casos, muito graves. Além disso, a raridade da doença é causa de dificuldades de diagnóstico, incerteza sobre o prognóstico e desconhecimento dos diversos aspectos da doença por parte dos agentes sociais e médico-sociais, o que pode atrasar o recurso às estruturas de assistência.

Foram identificadas algumas dessas dificuldades:

- conhecimento escasso sobre as doenças raras por parte dos profissionais intervenientes (médicos, paramédicos, assistentes sociais …);

- conhecimento escasso por parte dos utilizadores e profissionais sobre os meios e estruturas aos quais podem recorrer, sobretudo no caso de incapacidade;

- ausência de contactos sistemáticos com o doente (ou a sua família, no caso de uma criança), aquando do primeiro pedido junto das comissões departamentais de avaliação. Esta entrevista é de grande importância para as famílias que desejam expor as particularidades da doença. Por outro lado, os procedimentos de renovação são considerados complexos e demasiado frequentes;

- falta de resposta dos serviços de assistência em situações de emergência ou em caso de agravamento súbito da doença;

- as respostas e prestações sociais existentes são inadaptadas às necessidades em termos de apoio humano e técnico;

- insuficiente acompanhamento psicológico ao doente e sua família, aquando da comunicação do diagnóstico e no seguimento da doença;

- desconhecimento do papel de mediador que o médico escolar pode desempenhar entre a família e a escola;

- distanciamento entre os locais de assistência e o domicílio do doente, que é fonte de despesa para alojamento que são assumidas pela família.

Objectivos:

- Fornecer respostas adaptadas às necessidades de acompanhamento específicas dos portadores de doenças raras e suas famílias:

  - melhorando o acesso dos doentes, associações e profissionais à informação sobre os dispositivos de ajuda;

  - estruturando os laços entre as *maisons départmentales des personnes handicapées* [56] e as redes de assistência aos afectados de doenças raras, em particular nos centros de referência;

  - apoiando as associações de doentes na sua missão de informação.

[56] Instituições Regionais para Pessoas com Deficiência

A melhoria em termos do acompanhamento e da assistência aos doentes com doenças raras incapacitantes são o objecto do projecto de lei sobre a igualdade de direitos e oportunidades, a participação e a cidadania das pessoas com deficiência. O projecto prevê a implantação de *maisons départmentales des personnes handicapées*, assim como o desenvolvimento da oferta médico-social de acompanhamento das pessoas deficientes, especialmente aquelas portadoras de uma doença rara. O governo considera essencial que a sua aplicação tenha em conta as dificuldades específicas dos portadores de doenças raras e, nesta perspectiva, propõe as medidas apresentadas neste Plano.

Medidas

- **Desenvolver as fontes de informação destinadas aos utilizadores e profissionais**:

  - divulgando junto dos doentes, familiares e associações, as diferentes fontes de informação sobre os sistemas de ajuda: sites dos ministérios, serviços especializados de informação telefónica...;

  - prosseguindo e fortalecendo o apoio às associações de doentes na sua missão de informação;

  - atribuindo aos centros de referência uma missão de informação dos doentes e famílias sobre as diferentes medidas de apoio e acompanhamento;

  - sensibilizando e formando os médicos que actuam na *Protection Maternelle et Infantile* (PMI[57]), nos C*entres d'Action Médico-Sociale Précoce* (CAMSP[58]), os médicos escolares e os médicos do trabalho, para a problemática das doenças raras.

- **Estruturar os laços entre *maisons départmentales des personnes handicapées*, centros de referência e redes de assistência e os portadores de doenças raras**:

  - criando relações fortes entre os centros de referência e as *maisons départmentales des personnes handicapées*, de modo a proporcionar às equipas técnicas pluridisciplinares destas últimas a informação necessária para o seu trabalho de avaliação das necessidades;

  - promovendo a constituição redes de saúde e médico-sociais a partir dos centros de referência;

  - organizando um sistema que permita o reembolso das despesas de transporte e alojamento dos doentes e seus familiares aquando das consultas em centros de referência que são distantes do seu domicílio.

- **Integrar a especificidade das doenças raras e as necessidades pessoais dos doentes na elaboração de projectos de ajuda e acompanhamento**:

  - organizando o atendimento psicológico aos doentes e às suas famílias a partir das estruturas hospitalares onde o diagnóstico é efectuado e comunicado ao doente;

[57] PMI: Centros de medicina materno-infantil
[58] CAMSP: centros de acção médico-social precoce

- melhorando a informação dos médicos e outros membros das equipas técnicas das futuras *maisons départmentales des personnes handicapées*, facilitando o seu acesso às fontes de informação (Orphanet) e incluindo as doenças raras nos seus cursos de formação, especialmente quanto à utilização dos instrumentos de avaliação (ex.: inclusão de casos-tipo acerca de doentes incapacitados por uma doença rara, na formação sobre o "*guide barème*[59]");

- tomando em consideração a perícia médica do centro de referência na avaliação das consequências de uma doença rara para a elaboração de planos personalizados de compensação, como definido no projecto de lei sobre a igualdade de direitos e oportunidades, a participação e a cidadania das pessoas com deficiência: uma disposição neste sentido deverá ser integrada neste projecto de lei.

- identificando nas *maisons départmentales des personnes handicapées* os processionais especialistas em doenças raras.

No seu conjunto, estas medidas devem contribuir para a evolução da assistência e acompanhamento social destes doentes, que é uma verdadeira corrida de combate para um determinado projecto de vida.

Custo:

Nenhum custo adicional identificado.

Calendário:

2005-2007

Supervisão

Direction Générale de l'Action Sociale (DGAS)

[59] Escala de avaliação de incapacidade

Eixo 9: Promover a investigação sobre as doenças raras

Contexto

Graças a uma melhor compreensão dos mecanismos fisiológicos implicados nas doenças raras, ao aperfeiçoamento dos métodos de diagnóstico, permitindo uma detecção mais precoce dessas doenças, à elaboração de tratamentos mais eficazes, a investigação permite esperar uma melhoria da assistência aos doentes com doenças raras. Ela constitui, por isto, uma prioridade.

No entanto, o grande número, a baixa prevalência e a heterogeneidade das doenças raras tornam difícil o desenvolvimento da investigação, o que implica uma abordagem multidisciplinar, associando equipas de investigação clínica, genética, fitopatológica, farmacológica e de ciências humanas e sociais, bem como a melhor utilização possível dos instrumentos e plataformas tecnológicas existentes.

Apesar de nos últimos anos várias iniciativas terem sido desenvolvidas no campo da investigação sobre as doenças raras (criação de redes multidisciplinares de investigação, criação de um grupo de interesse científico: o GIS *Institut des Maladies Rares*, etc…), graças principalmente à acção das associações de doentes e, em particular, da *Association Française contre les Myopathies* (AFM), é ainda necessário reforçar essas medidas.

Objectivos

O objectivo é desenvolver a investigação sobre as doenças raras, implementando várias medidas destinadas a:

- promover uma política de investigação assertiva, especialmente no campo dos ensaios clínicos;
- organizar a necessária coordenação do trabalho dos investigadores através de um programa de investigação específico, cuja criação será proposta de acordo com o Ministério responsável pela investigação;
- permitir a este programa o desenvolvimento de acções de incentivo, em parceria com as instituições, a indústria e as associações.

Medidas

- **Fortalecer a prioridade "doenças raras" no *Programme hospitalier de recherche clinique*[60] (PHRC)**:

Todos os anos, o PHRC, dirigido pelo Ministério da Saúde e da Segurança Social (DHOS), oferece uma oportunidade de desenvolvimento de investigação em certos temas prioritários, dentro das instituições de saúde, através de um concurso de projectos.

As doenças raras fazem parte dos temas do PHRC, desde 2001. Porém, até agora, só os projectos de investigação que consistem em ensaios clínicos beneficiaram de um financiamento.

[60] PHRC: programa hospitalar de investigação clínica

A partir de 2005, as doenças raras serão consideradas como uma prioridade temática específica do PHRC. Isto permitirá o financiamento, não só dos ensaios clínicos, mas também de outros eixos de investigação, tais como os estudos de impacto das estratégias diagnósticas e terapêuticas ou de modalidades de assistência sobre o estado de saúde ou a qualidade de vida dos doentes. Em consequência, o número de projectos de investigação sobre doenças raras promovidos pelas instituições hospitalares deverá aumentar, assim, sensivelmente.

- **Assegurar a coordenação dos trabalhos de investigação sobre doenças raras dentro do programa plurianual de investigação financiado pela *Agence Nationale de la Recherche*[61], em colaboração com o INSERM e parceiros institucionais, associações e indústrias**.

Este programa, com o objectivo de vir a substituir o *GIS maladies rares,* conferirá uma coerência maior e uma melhor visibilidade à política nacional de investigação sobre doenças raras, tanto em França como internacionalmente. O programa será ligado ao INSERM e beneficiará de métodos de gestão flexíveis. A sua organização será definida com os diferentes parceiros, no contexto da política de incentivos da *Agence Nationale de la Recherche*.

Este programa plurianual implementará concursos relacionados com os diferentes campos da investigação sobre doenças raras.

- **Permitir a este programa iniciativas plurianuais sobre concursos públicos abrangendo seis campos de investigação**:

  - *Epidemiologia (redes multidisciplinares em ligação com os centros de referência)*. Com a intenção de promover um campo de investigação insuficientemente desenvolvido em epidemiologia descritiva e analítica, nos domínios da história natural das doenças e da nosologia clínica.

  - *Caracterização genética e molecular das doenças raras*
    Será prosseguido o esforço de investigação neste domínio, essencial para a implementação de testes diagnósticos ou para tornar possível a abordagem fisiopatológica das doenças raras,.

  - *Fisiopatologia*
    A investigação em fisiopatologia será incentivada pois é essencial compreender os mecanismos implicados na evolução da doença e nos fenótipos observados nos doentes.

  - *Aperfeiçoamento de testes diagnósticos*
    A melhoria em termos de capacidade de diagnóstico das doenças raras constitui um importante desafio e requer o aperfeiçoamento de novos métodos.

  - *Investigação terapêutica*
    A descoberta de novas terapias, em particular as génicas e celulares, constitui o objectivo mais esperado da investigação sobre doenças raras. A diversidade das situações patológicas, associada ao escasso conhecimento da fisiopatologia de grande número de doenças raras e ao relativo desinteresse da indústria farmacêutica, exemplificam a complexidade deste tipo de investigação que implica uma grande variedade de abordagens.

[61] Agência Nacional da Investigação

- *Avaliação do desempenho dos sistemas de cuidados e seguimento, bem como das consequências psicossociais das doenças raras*
  Serão apoiadas as equipas de investigadores em ciências humanas e sociais que desejem envolver-se nesta área.

Custo

Ministério da Saúde e da Segurança Social
- PHRC: 22,5 milhões de euros ao longo do plano
- Apoio ao programa plurianual de investigação: 150 000 euros por ano (600 000 euros ao longo do plano)

Ministério da Investigação
- 5 milhões de euros por ano (20 milhões de euros ao longo do plano)

Calendário

2004 -2008

Supervisão

- *Ministério da Saúde e da Segurança Social: DHOS e DGS*

- Ministério da Investigação e *Agence Nationale de la Recherche*, associados ao INSERM e às associações de doentes, em particular a *Association Française contre les Myopathies* (AFM).

Eixo 10: Estabelecer parcerias nacionais e europeias

Contexto

A aplicação das diferentes medidas do Plano para as doenças raras mobiliza vários parceiros. Não é concebível sem uma integração na política europeia, para cujo início a França muito contribuiu. A dimensão europeia das soluções a oferecer aos doentes manifesta-se especificamente na área da epidemiologia, no desenvolvimento de testes diagnósticos, na certificação dos centros de referência clínicos e biológicos, na informação e na investigação.

A França tomou várias iniciativas no âmbito europeu durante os últimos anos. Ela compromete-se a continuar a apoiar todas as medidas comunitárias susceptíveis de contribuir para uma melhoria do estado de saúde das pessoas portadoras de doenças raras.

Objectivos

- Desenvolver a coordenação nacional do conjunto dos parceiros, especialmente as associações de doentes.

- Desenvolver uma coordenação europeia para as doenças raras.

Medidas

- **Preservar e desenvolver as missões da *Plateforme Maladies Rares***[62], acolhendo todos os parceiros num único local. Esta plataforma, criada em Outubro de 2001 por iniciativa da *Association Française contre les Myopathies* (AFM) - a sua principal financiadora - é co-financiada pela *Direcção-Geral de Saúde* (DGS), a União nacional das *Caisses d'Assurance Maladies (UNCAM) e o* INSERM. Ela reúne diversos agentes:

  - A *Alliance Maladies Rares*, federação francesa de 135 associações de doentes;

  - A EURORDIS, a federação europeia composta por mais de 200 associações de doenças raras, sendo 10 alianças nacionais, provenientes a 16 países;

  - *Maladies Rares Info Service*, um serviço de atendimento, informação e orientação;

  - A Orphanet, uma base de dados online sobre doenças raras e medicamentos órfãos;

  - O *Institut des Maladies Rares*, grupo de interesse científico, estrutura de coordenação e promoção da investigação sobre doenças raras.

- **Contribuir para a coordenação dos diferentes parceiros associativos a nível nacional**.

- **Desenvolver uma coordenação europeia nas seguintes áreas**:

  - disponibilização de testes biológicos para doenças muito raras e promoção do seu controlo de qualidade;

  - certificação dos centros de referência clínica e biológica;

[62] Plataforma Doenças Raras

- financiamento da investigação sobre doenças raras;

- desenvolvimento de indicadores de saúde pública permitindo a monitorização da evolução do estado de saúde dos portadores de doenças raras;

- partilha das experiências profissionais e associativas, para a assistência a estes doentes.

Calendário

Plateforme Maladies Rares: 2005 – 2006
Coordenação dos programas europeus de investigação: 2005 – 2008

Custo

40 000 euros por ano destinados a apoiar a *Plateforme Maladies Rares*
(160 000 euros ao longo do plano)

Supervisão

DHOS e DGS

Actualmente, a *Association Française contre les Myopathies* (AFM) é o principal financiador da *Plateforme Maladies Rares*. Está previsto um financiamento de 40 000 euros por ano, a partir de 2005.

Monitorização do Plano

Foi criado um ***comité de suivi des maladies rares***[63], para monitorizar a aplicação das medidas do Plano Nacional, sob a égide do Ministério da Saúde e da Segurança Social e em colaboração com os diferentes parceiros, nomeadamente as associações de doentes.

Periodicamente, será efectuada pela *Direction de l'hospitalisation et de l'organisation des soins* (DHOS) em colaboração com as *Agences Régionales d'Hospitalisation* (ARH) uma avaliação da boa utilização dos fundos alocados pelo Plano às instituições.

Esta comissão será igualmente responsável pela avaliação do impacto das várias medidas e elaboração de novas propostas.

[63] Comissão de monitorização das doenças raras