



Rede Nacional de Centros de Referência para Doenças Raras

O Programa Nacional para Doenças Raras (PNDR), elaborado pelo Grupo de Trabalho sobre Doenças Raras, foi aprovado a 12 de Novembro de 2008 pelo Ministério da Saúde. Este plano, em consonância com os restantes programas europeus, tem como principal objectivo melhorar o apoio aos doentes e familiares com Doenças Raras. De acordo com a definição escolhida pela EU, são consideradas Doenças Raras todas as que apresentem uma prevalência populacional inferior a 5 / 10.000 (regulamento 141/ 2000) e estima-se que, com estas características, existam 5000 a 8000 diferentes entidades nosológicas, na sua quase totalidade (cerca de 80%) de causa genética. Podemos assim concluir que, no nosso País, deverão existir mais de meio milhão de pessoas afectadas (cerca de 600.000) com estas doenças graves, por vezes incapacitantes e ainda de difícil controlo. É importante salientar que, tratando-se de doenças genéticas, além do elevado peso económico e social, suportado pelos doentes e famílias, existe, muitas vezes, elevado risco de repetição noutros membros das mesmas, que deverá ser sempre precoce e correctamente avaliado.

Todos estes aspectos adversos, foram comprovados nos últimos anos por múltiplos estudos europeus, realizados em doenças – modelo, com patologia conhecida e relativamente frequentes, tendo ficado amplamente demonstrada a grande importância do adequado acompanhamento aos doentes.

Posteriormente, foi unanimemente defendido, como melhor estratégia para melhorar o indispensável suporte a doentes e famílias, a criação, em todos os países europeus, de Centros de Referência de excelência para as principais doenças ou grupos de doenças. Estes, à semelhança dos já existentes nalguns países, deverão ser constituídos por competentes equipas multidisciplinares preparadas para fornecer um apoio de excelência na área clínica, laboratorial e científica aos doentes e famílias e, também, para se articularem com as respectivas redes de grupos internacionais de referência. A importância da colaboração das Associações de Doentes e familiares no delinear desta estratégia também tem sido sempre salientada.

Centro de Referência (CR)

Mais importante do que uma rígida definição do que é um Centro de Referência para Doenças Raras, é fundamental, antes de os constituir ou oficializar, definir as suas indispensáveis funções que, contudo, revestem aspectos bastante diferentes de doença para doença.

Porém, é indiscutível, que a estrutura de qualquer CR deve ser organizada em moldes que permitam o desenvolvimento da sua máxima capacidade para diagnosticar e tratar adequadamente e com precocidade todos os doentes, informar (inclusive realizar aconselhamento genético) e apoiar os outros elementos da família, estabelecer ligação com restantes apoios médicos e sociais (incluindo realizar uma eficaz articulação com médicos assistentes dos doentes e famílias). O CR deve ainda participar activamente no ensino e na investigação e registo da respectiva patologia. O reconhecimento da sua excelência deve ser aceite pelos seus pares, a nível nacional e internacional e, também, pelos doentes e respectivas associações.

Assim, consideramos que cada Centro de Referência para Doenças Raras deverá, objectivamente, possuir os seguintes requisitos:



- 1- Ser constituído por **Profissionais com demonstrada competência (“expertise”)** para realizarem o apoio assistencial aos doentes e famílias e desenvolverem relevante investigação científica no seu grupo específico de patologia. Deverão ainda demonstrar possuir sólida experiência pedagógica, que lhes irá permitir serem capazes de sensibilizar e educar outros profissionais de saúde e ainda membros das famílias afectadas e restante população. Considera-se indispensável que sejam confirmados todos estes atributos (assistenciais, científicos e pedagógicos) aquando da recepção das propostas de candidatura por parte dos coordenadores de cada centro. Estes centros deverão estar instalados em Hospitais/ Centros Hospitalares da rede pública.
- 2- Possuir **características multidisciplinares**, ao ser constituído por pessoal técnico com o perfil complementar adequado à realização, no mesmo local, ou locais próximos e articulados, dos principais apoios médicos, incluindo cirúrgicos, e, ainda, de enfermagem, psicologia, reabilitação, laboratoriais ou outros indispensáveis a cada tipo de situação. A importância da prevenção genética de muitas patologias raras, conduz à necessidade da intervenção, acessível e competente, por parte de geneticistas médicos na maioria dos centros a criar.
- 3- Estar correctamente **inserido no Serviço Nacional de Saúde** de modo a possuir todas as condições para a obtenção da imprescindível, fácil e produtiva articulação com os respectivos médicos assistentes, restantes técnicos de saúde e técnicos de apoio social. Esta articulação deverá ser realizada, quer ao nível dos cuidados de saúde primários, cuidados de saúde hospitalares e rede nacional de cuidados continuados integrados.
- 4- Ser **reconhecido pelos doentes e familiares** - e também pelas respectivas associações, quando existentes - **como prestadores de um correcto apoio**, não só do ponto de vista estritamente técnico mas também do ponto de vista humano e ético.
- 5- Ser constituído por um **grupo profissional estável** que garanta a continuidade da assistência aos doentes e famílias durante um longo período e a necessária sedimentação dos conhecimentos (vertente clínica, laboratorial e científica) acerca da respectiva patologia no nosso país.
- 6- Ter boa **capacidade de formação e ensino** nas respectivas áreas de referência e, ainda, **contacto permanente com fóruns científicos, nacionais e internacionais**, de actualização de conhecimentos.
- 7- Possuir um **desenvolvido e eficaz sistema informático**, com conectividade com os restantes sistemas e que seja facilitador de completo arquivo clínico, com registos dos doentes afectados, possibilitando a obtenção de conhecimentos epidemiológicos, nomeadamente sobre prevalência e distribuição das patologias, a avaliação dos serviços prestados e o estabelecimento de contactos rotineiros com centros nacionais e internacionais nomeadamente rede europeia.
- 8- Possuir condições que permitam, o **desenvolvimento de formação contínua** dos seus membros e projectos de investigação (incluindo ensaios clínicos).
- 9- Possuir **capacidade diferenciada de diagnóstico, de seguimento** da evolução da doença com base na procura dos melhores resultados, que permitam a actualização permanente da prestação de cuidados e contribuam para o desenvolvimento do estado da arte.



- 10- Dispor dos **recursos financeiros** necessários para assegurar as responsabilidades que lhes forem atribuídas
- 11- **Perspectivar novos caminhos** de prestação de serviços, que estabeleçam parâmetros de eficiência, adequadas relações custo -benefício e resultados clínicos satisfatórios;
- 12- **Estar articulado com as principais associações de doentes** e outras entidades relevantes.
- 13- **Integrar ou articular-se correctamente com os restantes serviços nacionais** de diagnóstico e tratamento (ambulatório ou internamento) da patologia de referência, e com centros congéneres nacionais e/ou **internacionais, nomeadamente com os europeus com quem os quais se deverão articular em rede.**

Parece-nos, uma vez mais, de salientar que não se pretende que cada Centro de Referência possua todas as condições nomeadamente médicas, cirúrgicas, laboratoriais ou de reabilitação e apoio psicológico mas deverá ser responsável por toda a coordenação do apoio a cada doença patologia rara (ou grupo de patologias consideradas afins) e deverá articular-se com eficácia com todos os referidos apoios externos de modo a permitir ao doente, e/ ou aos seus familiares, uma simplificada ligação com os mesmos. Esta coordenação deverá ser oficialmente atribuída aos CR pelos diferentes órgãos ministeriais e responsáveis pelos serviços públicos de saúde.

O recente desenvolvimento em Portugal do modelo de gestão e intervenção integrada de doença e a criação (despacho 23/ 2008 de 13 de Março de 2008), com o parecer favorável da Administração do Sistema de Saúde, de Centros de Elevada Diferenciação (CED) e Centros de Tratamento (CT), baseia-se nos mesmos valores orientadores da proposta europeia de existência de CR. Assim tem muitas características idênticas à nossa proposta que se baseou em recomendações internacionais emanadas das reuniões realizadas sob a égide da UE, nomeadamente do High Level Working Group on ERC (European Reference Centres). Parece-nos, pois que devemos considerar que, em linhas gerais, se deverão orientar pela circular normativa nº 14/ DSCS/DGID (31/07/08).

Contudo, é indispensável reconhecer, na estruturação da rede nacional de Centros de Referência para Doenças Raras, cujo principal objectivo é melhorar a qualidade e a eficiência na prestação de cuidados a estes doentes, que este citado objectivo lhes confere especificidades próprias e que estas deverão ser tidas em conta na elaboração dos recursos a atribuir-lhes. Entre estas especificidades, que são consequência de se tratar de doentes com patologias muito raras e complexas, além da já referida obrigatória representação de Portugal nas redes europeias de Doenças Raras, é de valorizar o apoio e ensino dos profissionais de saúde nas unidades de saúde articuladas com o CR e que prestam cuidados directos aos doentes.

Condições de Candidatura:

Muitos grupos localizados principalmente em hospitais, universidades ou centros de investigação tiveram nos últimos anos um papel preponderante no apoio diagnóstico e na investigação das doenças raras e têm todas as condições para se estruturarem segundo os modelos europeus de Centros de Referência. De



acordo com as características para os CR anteriormente definidas, parece-nos deverem ser obrigatoriamente considerados na candidatura a estes centros os seguintes elementos:

1. Exposição teórica referindo, em síntese, as principais características da entidade nosológica de referência. Esta exposição (que não deverá ultrapassarpáginas/ palavras) deverá conter todas as informações recentes sobre os principais aspectos clínicos e laboratoriais, história natural, apoio terapêutico e rastreio. É indispensável a descrição do estado da arte no respeitante a investigação, com referência aos principais grupos internacionais e nacionais implicados na mesma.
2. Descrição minuciosa sobre o modo como se encontra organizado o centro candidato a CR e sua articulação com os restantes apoios locais ou regionais.
3. Descrição das condições físicas e técnicas do centro candidato. Referir se existe necessidade de internamento (permanente ou periódico) e, nesse caso, número de camas e ainda outro material, pessoal e espaço físico disponíveis para esse efeito.
4. Informação completa sobre a experiência do grupo (número de doentes observados, resultados clínicos e laboratoriais, gastos com exames diagnósticos e medicação, modo de apoio à família e ligação com Associação de Doentes, se existir, e ainda tipo de colaboração no ensino da patologia de referência).
5. Publicações realizadas e demais participação na investigação e relação existente com centros internacionais de referência devidamente discriminados.
6. Currículo de cada um dos profissionais propostos como futuros elementos do Centro de Referência ou que, não fazendo parte integrante do centro, com ele obrigatoriamente se articulam.
7. Expressão do nível de satisfação, por escrito, de doentes ou familiares que tenham sido assistidos pelo grupo ou de Associação de Doentes directamente relacionada com a entidade nosológica.
8. Avaliação e diagnóstico de pontos fortes e fracos encontrados pelo grupo que pretende constituir-se em Centro de Referência e elaboração de propostas que tenham como objectivo a eliminação ou eficaz diminuição destes constrangimentos.
9. Compromisso, por parte do coordenador da manutenção das actividades do CR sob a sua coordenação, por um período mínimo de 5 anos.
10. Compromisso, por parte do Conselho de Administração da instituição candidata, em dotar o CR dos adequados meios humanos, materiais e financeiros ao seu adequado funcionamento.
11. Ausência declarada de conflito de interesses por parte dos membros do centro candidato.

Admite-se que as candidaturas a centros de referência possam englobar mais que uma unidade hospitalar desde que determinem um único director clínico, possuam registo único, desenvolvam consultas



descentralizadas de proximidade e pratiquem compra centralizada de produtos farmacêuticos e outros materiais de consumo clínico.

Nestes termos, deverão ser definidas, de acordo com a melhor evidência possível, as necessidades nacionais em termos de tratamento de doenças raras e os requisitos mínimos de funcionamento de um CR (e.g. volume de doentes tratados, competências técnicas, equipamentos), conforme previsto no PNDR.

O adequado funcionamento dos CR deve ser assegurado pelos respectivos Conselhos de Administração das instituições, nomeadamente em termos de dotações de recursos humanos, materiais e financeiros, incluindo a garantia dos recursos que assegurem as deslocações e as outras actividades que decorrem da participação efectiva dos profissionais nas respectivas redes europeias de doenças raras. Tal facto não invalida uma rigorosa análise económico-financeira à sua actividade e influência na melhoria da qualidade da prestação de cuidados.

Os Centros aprovados deverão apresentar anualmente à Comissão Coordenadora do PNDR o plano e relatório de todas as suas actividades e também uma descrição pormenorizada das suas eventuais dificuldades na realização do triplo objectivo de melhorar a assistência a doentes e familiares, participar no ensino e realizar investigação relacionada com a patologia de referência.