

## Prefácio (Livro sobre Doenças Raras)<sup>1</sup>

A obra ora editada pela Federação das Doenças Raras de Portugal - FEDRA - tem grande utilidade. Cidadãos, médicos, farmacêuticos, enfermeiros e outros especialistas em ciências da saúde, ganham com esta publicação um excelente guia prático sobre Doenças Raras, de fácil consulta, escrito em língua portuguesa por especialistas portugueses.

Todos reconhecem que as doenças raras afectam muitos doentes. Serão, em Portugal, certamente mais de meio milhão os cidadãos com uma dessas doenças. Paradoxo aparente. Algumas são, realmente, muito raras, extremamente raras, dir-se-ia com mais propriedade, como sucede com a síndrome de Pitt Hopkins que afecta quatro portugueses (a nível mundial não serão mais de cento e cinquenta a sofrerem esta anomalia congénita). Outras, naturalmente, têm maior magnitude, uma prevalência mais expressiva e são mais conhecidas, como certas alterações da hemoglobina. Muitas são graves e por vezes altamente incapacitantes, enquanto outras não são impeditivas do normal desenvolvimento intelectual e apresentam evolução benigna.

Só uma em cada cinco não tem natureza genética. Isto é, sem relação causal com uma alteração cromossómica (como a síndrome de Down) ou dos genes (hemofilia, por exemplo). As restantes são, entre outras categorias, cancros raros, doenças auto-imunes ou malformações congénitas de origem distinta.

Raras, mas frequentes no seu conjunto. Aliás, os cuidados de saúde que motivam e as respostas complexas que exigem, resultam da convergência da potenciação desses factores: raridade, singularidade, diversidade e gravidade.

Para além da atenção que geram no Serviço Nacional de Saúde, as mais graves representam, igualmente, um peso social que não pode ser ignorado, antes de mais para a própria família, mas, também, para o Estado pelos apoios que impõem no âmbito das prestações sociais.

As doenças raras, uma vez que afectam múltiplos órgãos, sistemas ou funções não dispõem de médicos especialistas no seu todo. São equipas multidisciplinares que se ocupam do diagnóstico, da intervenção terapêutica e do acompanhamento dos doentes.

Por estas razões, a Direcção-Geral da Saúde conduz o Programa Nacional que visa melhorar o acesso dos doentes ao Sistema, mas, também, ter em consideração as respostas específicas dos doentes em domínios tão importantes como a inclusão na escola, a formação profissional e o emprego.

Nesse processo, a investigação assume um pilar básico na perspectiva do aumento da produção de conhecimentos. Aliás, em Portugal, a história da identificação e estudo da paramiloidose de Corino de Andrade é bem um paradigma que não pode ser ignorado.

---

<sup>1</sup> Prefácio ao livro editado pela FEDRA (2011).

Por outro lado, as estratégias de formação terão que compreender iniciativas informativas, pedagógicas e formativas capazes de assegurar melhores resultados na prevenção, gestão e controlo de doenças raras.

É tempo para organizar unidades assistenciais especializadas, verdadeiros centros de referência, que assegurem melhor cobertura assistencial aos doentes.

É tempo, igualmente, para estabelecer robustas parcerias capazes de articular, potenciando, o trabalho do Serviço Nacional de Saúde com a Educação e a Segurança Social. Importa ainda lançar pontes que contemplem outros Estados-membros da União Europeia e da Comunidade dos Países de Língua Portuguesa.

Neste quadro, há que envolver toda a sociedade, o sector social não-governamental e em particular as associações representativas dos doentes. Todos os doentes.

Francisco George

Lisboa, Janeiro de 2011

[Publicado a 11 de março de 2014, em [www.dgs.pt](http://www.dgs.pt)]