



Bruxelas, 5.9.2014
COM(2014) 548 final

**RELATÓRIO DA COMISSÃO AO PARLAMENTO EUROPEU, AO CONSELHO, AO
COMITÉ ECONÓMICO E SOCIAL EUROPEU E AO COMITÉ DAS REGIÕES**

**Relatório sobre a implementação da Comunicação da Comissão sobre Doenças Raras:
desafios para a Europa [COM(2008) 679 final] e da Recomendação do Conselho de 8 de
junho de 2009 relativa a uma ação europeia em matéria de doenças raras (2009/C
151/02)**

Índice

1. Introdução	2
a. Quadro estratégico	2
b. Bases do relatório e metodologia	3
2. Planos e estratégias no domínio das doenças raras	4
a. Atividades da Comissão Europeia.....	4
b. Situação nos Estados-Membros.....	4
3. Definição, codificação e inventariação das doenças raras	6
a. Atividades da Comissão Europeia.....	6
b. Atividades dos Estados-Membros	7
4. Investigação sobre doenças raras	7
a. Atividades da Comissão Europeia.....	7
b. Atividades dos Estados-Membros	10
5. Centros de especialização e redes europeias de referência para as doenças raras	10
a. Atividades da Comissão Europeia.....	10
b. Atividades dos Estados-Membros	11
6. Centralização, a nível europeu, de conhecimentos especializados no domínio das doenças raras	12
7. Responsabilização das organizações de doentes.....	12
a. Atividades da Comissão Europeia.....	12
b. Atividades dos Estados-Membros	12
8. Governação e coordenação europeia	13
9. Ações destinadas a melhorar a prestação de cuidados de saúde de grande qualidade para as doenças raras.....	13
a. Regulamento relativo aos medicamentos órfãos.....	13
b. Facilitar o acesso aos medicamentos órfãos	14
Grupo de Trabalho «Mecanismo de acesso coordenado aos medicamentos órfãos» no âmbito do processo sobre a responsabilidade das empresas na indústria farmacêutica.....	14
c. Rastreio da população para a despistagem de doenças raras	15
10. Dimensão global da política em matéria de doenças raras	15
11. Conclusões e propostas para o futuro.....	15

1. Introdução

a. Quadro estratégico

As doenças raras afetam entre **27 e 36 milhões de pessoas na União Europeia** e constituem uma prioridade fundamental da política de saúde devido ao número limitado de doentes e à escassez de conhecimentos e especialização relevantes em matéria de doenças específicas.

Os doentes com doenças raras passam com frequência anos de incerteza a aguardar que a sua doença seja diagnosticada e que seja encontrado um tratamento adequado. O médico especialista que pode diagnosticar essa doença rara pode trabalhar noutra região ou mesmo noutro Estado-Membro. Existe uma elevada probabilidade de que os conhecimentos científicos sobre cada doença rara específica sejam insuficientes e se encontrem dispersos.

É por esta razão que a ação à escala da União Europeia e a cooperação entre os Estados-Membros pode fazer a diferença, por exemplo ao reunir os conhecimentos e a experiência, ao promover a investigação e a cooperação e ao conceder a autorização dos melhores medicamentos para a totalidade da União Europeia. A ação da UE em matéria de doenças raras proporciona um elevado valor acrescentado.

Para alcançar este objetivo, a Comissão adotou, em 2008, uma **Comunicação sobre Doenças Raras: desafios para a Europa**¹, em que se define uma estratégia global para apoiar os Estados-Membros no diagnóstico, tratamento e cuidado dos cidadãos da UE com doenças raras. A Comunicação centra-se em três áreas principais: i) melhorar o reconhecimento e a visibilidade das doenças raras; ii) apoiar as políticas dos Estados-Membros em matéria de doenças raras a fim de estabelecer uma estratégia global coerente, e iii) desenvolver a cooperação, coordenação e regulamentação no domínio das doenças raras ao nível da UE.

Paralelamente à Comunicação, adotou-se, alguns meses mais tarde, uma **Recomendação do Conselho relativa a uma ação europeia em matéria de doenças raras**², que convida os Estados-Membros a aplicarem estratégias nacionais. A recomendação incide sobre i) definição, codificação e inventariação das doenças raras, ii) investigação, iii), redes europeias de referência, iv) centralização, a nível europeu, de conhecimentos especializados; v) responsabilização das organizações de doentes, e vi) sustentabilidade.

O artigo 13.º da Diretiva 2011/24/UE³ relativa ao exercício dos direitos dos doentes em matéria de cuidados de saúde transfronteiriços aborda igualmente as doenças raras. Estabelece que a Comissão deve apoiar os Estados-Membros, nomeadamente informando os profissionais de saúde dos instrumentos disponíveis para auxiliar o diagnóstico das doenças raras, e dando

¹ COM(2008) 679 final, de 11 de novembro de 2008.

² JO C 151 de 3.7.2009, p. 7.

³ JO L 88 de 4.4.2011, p. 45.

conhecimento às partes interessadas das possibilidades oferecidas pelo Regulamento (CE) n.º 883/2004⁴ no que se refere ao envio de doentes com doenças raras para outros Estados-Membros.

As doenças raras foram identificadas, pela primeira vez, como uma área prioritária de ação no domínio da saúde pública na União Europeia, na Comunicação da Comissão, de 24 de novembro de 1993⁵, sobre o quadro de ação no domínio da saúde pública. A esta iniciativa seguiu-se a concessão de apoio a vários projetos, bem como a criação da **Task Force sobre Doenças Raras**.

O **Regulamento sobre Medicamentos Órfãos** (Regulamento (CE) n.º 141/2000 do Parlamento Europeu e do Conselho, de 16 de dezembro de 1999, relativo aos medicamentos órfãos)⁶ estabelece os critérios da designação de medicamento órfão na UE e enumera um conjunto de incentivos (por exemplo, exclusividade de mercado durante 10 anos, apoio à elaboração de protocolos, acesso ao procedimento centralizado de autorização de introdução no mercado) à investigação, ao desenvolvimento e à comercialização de medicamentos para tratar, evitar ou diagnosticar doenças raras.

O presente relatório apresenta uma panorâmica da aplicação da estratégia em matéria de doenças raras até à data e faz o balanço das realizações e ensinamentos retirados. Procura tirar conclusões sobre o grau em que as medidas previstas na Comunicação da Comissão e na Recomendação do Conselho foram postas em prática e a necessidade de outras ações para melhorar a vida dos doentes afetados por doenças raras e das suas famílias.

b. Bases do relatório e metodologia

Na Comunicação e na Recomendação do Conselho, a Comissão foi convidada a elaborar um relatório sobre a implementação da estratégia. A fim de recolher informações sobre a situação a nível nacional, a Comissão enviou um questionário eletrónico aos Estados-Membros. Dezoito países forneceram as informações solicitadas. As respostas dos Estados-Membros, juntamente com as informações recolhidas pela ação conjunta do EUCERD e publicadas no «*Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europe*»⁷ (relatório sobre o ponto da situação relativamente às atividades relacionadas com as doenças raras na Europa), constituem a principal fonte de informação utilizada no presente relatório de implementação.

⁴ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2004:166:0001:0123:pt:PDF>
⁵ <http://aei.pitt.edu/5792/>

⁶ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:pt:PDF>

⁷ http://www.eucerd.eu/?page_id=15

2. Planos e estratégias no domínio das doenças raras

a. Atividades da Comissão Europeia

A fim de apoiar os Estados-Membros no processo de desenvolvimento de estratégias e planos nacionais, a Comissão Europeia cofinanciou o projeto EUROPLAN através do programa de saúde da UE.

O projeto, que decorreu entre abril de 2008 e março de 2011, envolveu representantes das autoridades nacionais de saúde de 21 Estados-Membros, tendo reunido 57 parceiros associados e colaboradores de 34 países. Um dos resultados deste projeto foi um «Relatório sobre indicadores para monitorizar a implementação e avaliar do impacto de um plano ou estratégia nacional no domínio das doenças raras», que serviu de base para a adoção das «Recomendações do EUCERD sobre indicadores-chave para os planos/estratégias nacionais no domínio das doenças raras»⁸.

Algumas atividades do projeto EUROPLAN, em especial as que se relacionam com a assistência técnica aos Estados-Membros com dificuldades específicas na preparação do seu plano ou estratégia nacional, estão cobertas por um pacote de trabalho específico da ação conjunta do EUCERD.

Através deste pacote de trabalho, a Comissão continua a apoiar a preparação de planos nacionais nos países em que esses planos ainda não estão em vigor.

A ação conjunta do EUCERD abrange um período de 42 meses (março de 2012 - agosto de 2015). Apoiar os Estados-Membros no desenvolvimento de estratégias, no mapeamento da prestação de serviços sociais especializados e na integração das doenças raras nas principais políticas sociais, bem como no apoio à implementação de um sistema de codificação e classificação das doenças raras. A ação conjunta também proporciona apoio à produção da OrphaNews Europe⁹ e do relatório anual sobre o ponto da situação relativamente às atividades relacionadas com as doenças raras na Europa.

b. Situação nos Estados-Membros

Objetivos de acção: Na Recomendação do Conselho, os Estados-Membros comprometeram-se a adotar um plano ou estratégia para abordar das doenças raras o mais depressa possível e, o mais tardar, até ao final de 2013.

Em 2009, a tónica colocada sobre as doenças raras era relativamente nova e inovadora na maioria dos Estados-Membros, e apenas uns poucos dispunham de planos nacionais: Bulgária, França, Portugal e Espanha.

⁸ http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD_Recommendations_Indicators_adopted.pdf

⁹ <http://www.orpha.net/actor/cgi-bin/OAhome.php?Ltr=EuropaNews>

Até ao primeiro trimestre de 2014, **16 Estados-Membros tinham planos ou estratégias nacionais para abordar as doenças raras**. Sete outros países estão muito avançados na elaboração dos seus planos/estratégias.

Estados-Membros que têm um plano ou estratégia nacional no domínio das doenças raras:

Alemanha, Bélgica, Bulgária, Chipre, Eslováquia, Eslovénia, Espanha, França, Grécia, Hungria, Lituânia, Países Baixos, Portugal, Reino Unido, República Checa, Roménia.

Estados-Membros em fase avançada de preparação do plano ou estratégia nacional no domínio das doenças raras:

Áustria, Croácia, Dinamarca, Finlândia, Irlanda, Itália, Polónia.

O nível da execução dos planos varia consideravelmente entre países. Esta situação deve-se, em parte, ao facto de vários países, como o Reino Unido, a Alemanha, os Países Baixos e a Bélgica, só terem adotado recentemente os seus planos/estratégias. Apenas um país, a França, já concluiu o primeiro plano de execução e adotou um segundo plano nacional.

Muitos Estados-Membros não dispõem de orçamento específico para a execução dos planos nacionais. O financiamento é normalmente disponibilizado como parte das despesas de saúde totais. Há dotações ocasionais que são disponibilizadas pelos países para a execução de projetos específicos. Alguns países referiram que as dotações orçamentais estão sob uma pressão adicional em resultado da crise económica.

Não obstante o seu carácter exaustivo e a abordagem intersectorial, todos os planos foram adotados ao nível do Ministério da Saúde. Na República Checa, para além disso, o plano foi igualmente aprovado pelo primeiro-ministro.

O âmbito dos planos sobre as doenças raras varia consoante os países. Por exemplo, embora os cancros raros constituam uma parte importante do espetro das doenças raras, vários planos/estratégias não abrangem este grupo de doenças. Tal acontece no caso da Alemanha, França, Bélgica, Dinamarca e Portugal. A Dinamarca não considera as doenças infecciosas como doenças raras.

Catorze países levaram a cabo campanhas de informação para aumentar a sensibilização para as doenças raras. A Alemanha, Croácia, Chipre e Letónia estão atualmente a preparar as suas campanhas.

A monitorização e a avaliação dos planos nacionais são aspetos importantes desta iniciativa e a UE cofinanciou o projeto EUROPLAN¹⁰ — e, subsequentemente, a ação conjunta do

¹⁰ http://www.europlanproject.eu/_newsite_986989/index.html

EUCERD¹¹ – a fim de proporcionar um enquadramento para apoiar os Estados-Membros nos seus esforços para desenvolver e implementar os seus planos nacionais.

Outros países com planos em vigor (Croácia, França, Lituânia, Portugal e Espanha) baseiam a sua estratégia de monitorização nos indicadores EUROPLAN. A Bulgária e a Eslováquia não têm qualquer estratégia de monitorização. Nos restantes países estão em desenvolvimento estratégias de monitorização.

3. Definição, codificação e inventariação das doenças raras

a. Atividades da Comissão Europeia

Objetivos de acção: O estabelecimento de uma definição clara do que é uma doença rara constitui um pré-requisito para a adoção de ações eficazes neste domínio. No artigo 3.º da Recomendação do Conselho, os Estados-Membros comprometeram-se a utilizar, para efeitos de elaboração de políticas a nível comunitário, uma definição comum de doenças raras, considerando como tais as **doenças que afetem no máximo 5 em cada 10 000 pessoas**. É igualmente importante melhorar rapidamente a codificação das doenças raras nos sistemas de saúde. Os Estados-Membros acordaram em procurar assegurar que as doenças raras são adequadamente codificadas e detetáveis nos sistemas de informação em matéria de saúde, bem como em contribuir ativamente para desenvolver um inventário dinâmico e facilmente acessível das doenças raras na UE, baseado na rede Orphanet¹².

Exemplos da **situação em vários Estados-Membros no que se refere à definição de doenças raras:**

- **Suécia:** doenças ou patologias que afetam menos de 100 pessoas por milhão, e que conduzem a um acentuado grau de incapacidade;
- **Finlândia:** utiliza a definição de não mais de 1 em 2000 pessoas afetadas e de doença grave/debilitante;
- **Dinamarca:** não estabeleceu uma definição oficial de doença rara. As autoridades de saúde dinamarquesas tendem a definir as doenças raras como as que afetam não mais de 500-1000 doentes na população dinamarquesa;
- **Estónia:** não dispõe de uma definição oficial de doença rara. Contudo, as partes interessadas aceitam a definição da UE constante do regulamento relativo aos medicamentos órfãos;
- **Bélgica:** define as doenças raras como as que põem a vida em perigo ou são cronicamente debilitantes e que têm uma prevalência tão baixa que exigem a combinação de esforços especiais para as abordar. A título indicativo, uma prevalência baixa significa que afeta menos de 5 em cada 10 000 pessoas na União Europeia.

¹¹ <http://ec.europa.eu/eahc/projects/database.html?prjno=20112201>

¹² <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

b. Atividades dos Estados-Membros

Os Estados-Membros que adotaram planos ou estratégias cumprem a definição da UE aplicável à política a nível comunitário. Os que não dispõem de planos não têm geralmente qualquer definição oficial da doença rara.

Atualmente, **todos os Estados-Membros utilizam a Classificação Internacional de Doenças, sistemas CID-9 ou CID-10**, onde a maioria das doenças raras está ausente. Recentemente, alguns Estados-Membros decidiram introduzir códigos ORPHA (sistema de codificação de doenças raras desenvolvido pela base de dados Orphanet) nos seus sistemas de estatísticas da saúde em paralelo com a nomenclatura CID ou como projeto-piloto. A ação conjunta do EUCERD contribui com informações para o projeto de CID-11 da OMS, por forma a garantir a presença das doenças raras nas nomenclaturas internacionais.

A fim de reunir e disponibilizar informações sobre doenças raras, a Comissão está a apoiar a **Ação Conjunta Orphanet**¹³ através do programa de saúde da UE, com a participação de todos os Estados-Membros, na qualidade de associados ou parceiros colaboradores. A Orphanet é uma base de dados relacional disponível em sete línguas que tem por objetivo associar informações sobre mais de 6000 doenças e permite múltiplas pesquisas. Cada país tem também a sua própria página de entrada na sua língua nacional.

4. Investigação sobre doenças raras

a. Atividades da Comissão Europeia

Objetivos de ação: ao abrigo do ponto 5.12 da Comunicação e do artigo 3.º da Recomendação do Conselho, os Estados-Membros e a Comissão são convidados a procurar melhorar a coordenação dos programas comunitário, nacionais e regionais para a investigação sobre doenças raras. A UE financiou cerca de **120 projetos de investigação em colaboração** relevantes para as doenças raras através do seu **Sétimo Programa-Quadro para a inovação e o desenvolvimento tecnológico (7.º PQ)**¹⁴. Com um orçamento total de **mais de 620 milhões de euros**, estes projetos abrangem vários domínios médicos, como a neurologia, a imunologia, a oncologia, a pneumologia e a dermatologia¹⁵. Através das suas atividades de política de investigação, a Comissão Europeia também tem sido uma força motriz para o lançamento de iniciativas tendentes a uma melhor coordenação da investigação a nível europeu e internacional.

Exemplos de programas nacionais de investigação no domínio das doenças raras

Na **Alemanha**, foi publicado, em setembro de 2010, um novo convite à apresentação de propostas para o possível alargamento das 10 redes que tiveram início em 2008 e para a criação de novas redes. Após a avaliação de 39 propostas por

¹³ <http://ec.europa.eu/eahc/projects/database.html?prjno=20102206>

¹⁴ O valor indicado refere-se à investigação financiada no âmbito do tema «Saúde» do programa «Cooperação» do 7.º PQ (2007-2013).

¹⁵ Uma publicação recente, incluindo o financiamento da UE para a investigação sobre doenças raras, pode ser consultada em: http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges_en.pdf

um comité de revisão composto por peritos internacionais em matéria de doenças raras, o Ministério Federal da Educação e da Investigação selecionou para financiamento 12 redes com início em 2012 e uma dotação superior a 21 milhões de euros para três anos. A investigação sobre doenças raras beneficia de financiamento adicional através de outras iniciativas de financiamento, como a *National Genome Research Network* (NGFN), terapias inovadoras, medicina regenerativa, diagnóstico molecular, ensaios clínicos, etc., representando cerca de 20 milhões de euros por ano.

Em **França**, os convites à apresentação de projetos de investigação são organizados pela agência nacional francesa da investigação (investigação fundamental), pelo Ministério da Saúde (investigação clínica) ou por ambos (investigação translacional). Existem também convites à apresentação de propostas para projetos nos domínios das ciências sociais. As associações de doentes também disponibilizam fundos para a investigação. A investigação fundamental, clínica e translacional é constantemente objeto de apoio generalizado e nenhuma doença rara em particular constitui uma prioridade nacional. Para o segundo plano nacional 2011-2014, foi atribuído à investigação um montante de 51 milhões de euros.

Na **Croácia**, não existem dados pormenorizados sobre os fundos dedicados à investigação sobre doenças raras. Estima-se que cerca de 4 % dos atuais projetos de investigação na Croácia se relacionem com doenças raras.

A estratégia de financiamento da UE para a investigação sobre doenças raras incidiu sobre a compreensão das causas subjacentes a estas doenças e sobre o diagnóstico, prevenção e tratamento. A estratégia é ilustrada pelo convites relativos à saúde efetuados em 2012 e 2013 no âmbito do 7.º PQ, que incluíram vários tópicos sobre doenças raras¹⁶. A investigação em colaboração financiada pela UE reúne equipas multidisciplinares que representam universidades, organismos de investigação, PME, a indústria e as organizações de doentes de toda a Europa e não só. A investigação em colaboração a nível europeu e internacional é especialmente importante num domínio como as doenças raras, que se caracteriza pela existência de pequenas populações de doentes e pela escassez de recursos. A UE também financiou mais de 100 bolsas de estudo individuais, subvenções e redes de formação neste domínio¹⁷.

O projeto **E-RARE-2**¹⁸ da ERA-NET financiado pela UE tem por objetivo desenvolver e reforçar a coordenação dos programas de investigação nacionais e regionais. Uma das suas principais atividades é o lançamento de convites à apresentação de propostas transnacionais conjuntas. Estes convites à apresentação de propostas envolveram agências de financiamento

¹⁶ Os tópicos relativos às doenças raras nos convites relativos à saúde efetuados em 2012 e 2013 no âmbito do 7.º PQ foram os seguintes: «*Apoio à investigação internacional sobre doenças raras; Utilidade clínica da genómica para um melhor diagnóstico das doenças raras; Bases de dados, biobancos e plataformas de "bio-informática" clínica para as doenças raras; Desenvolvimento pré-clínico e clínico de medicamentos órfãos; Ensaios de observação em matéria de doenças raras; Melhores práticas e partilha de conhecimentos na gestão clínica das doenças raras* (2012) e *Desenvolvimentos de tecnologias de imagiologia para intervenções terapêuticas no domínio das doenças raras; Novas metodologias de ensaios clínicos para grupos populacionais reduzidos* (2013).»

¹⁷ Estas atividades foram financiadas no âmbito dos programas «Pessoas» (ações Marie Curie) e «Ideias» (Conselho Europeu da Investigação) no âmbito do 7.º PQ. Mais informações em: <http://ec.europa.eu/research/mariecurieactions> e em: <http://erc.europa.eu>

¹⁸ Ler mais no sítio Web do E-RARE-2: <http://www.e-rare.eu>

de 13 Estados-Membros da UE¹⁹, bem como da Turquia, de Israel, da Suíça e do Canadá. Juntamente com o seu antecessor, o E-RARE-2 financiou mais de 60 projetos de investigação.

Em colaboração com os seus parceiros nacionais e internacionais, a Comissão Europeia liderou o lançamento do **Consórcio Internacional para a Investigação sobre Doenças Raras (IRDiRC)**²⁰ no início de 2011. O seu principal objetivo é apresentar, até 2020, 200 novas terapias para doenças raras bem como os meios de diagnóstico da maior parte delas, mediante o estímulo, a melhor coordenação e a maximização dos resultados da investigação sobre doenças raras a nível mundial. No final de 2013, o IRDiRC tinha como membros mais de 35 organizações, provenientes de quatro continentes e empenhadas em trabalhar em conjunto para atingir os objetivos da iniciativa.

O forte empenhamento da UE na investigação sobre doenças raras e no IRDiRC deverá continuar através do programa Horizonte 2020, o Programa-Quadro da UE para o financiamento da investigação e da inovação para o período 2014-2020. Para o próximo período de sete anos, a UE continuará a financiar a investigação no domínio das doenças raras, em benefício dos doentes na Europa e em todo o mundo.

Os registos e bases de dados de doentes constituem instrumentos importantes para a investigação no domínio das doenças raras e para melhorar os cuidados prestados aos doentes e o planeamento dos cuidados de saúde. Contribuem para reunir dados a fim de se alcançar uma amostra de dimensão suficiente para a investigação epidemiológica e/ou clínica. São também vitais para avaliar a exequibilidade dos ensaios clínicos, facilitar o planeamento dos ensaios adequados e dar apoio à angariação de doentes. Podem igualmente ser utilizados para a medição da qualidade, da segurança, da eficácia e da eficiência de um tratamento. A Orphanet publicou uma panorâmica das questões relacionadas com o estabelecimento, a governação e o financiamento de registos académicos²¹.

Em janeiro de 2014 havia **588 registos de doenças raras** distribuídos do seguinte modo: 62 europeus, 35 mundiais, 423 nacionais, 65 regionais e 3 indefinidos. A maioria dos registos está estabelecida em instituições públicas e académicas. Uma minoria é gerida por empresas farmacêuticas ou de biotecnologia, enquanto outros são geridos por organizações de doentes. A falta de interoperabilidade entre os registos de doenças raras compromete seriamente o potencial dos registos.

Por este motivo, o Centro Comum de Investigação da Comissão Europeia está atualmente a desenvolver uma **Plataforma Europeia para o Registo de Doenças Raras**. Os principais objetivos desta plataforma consistem em proporcionar um ponto de acesso central para a informação de todas as partes interessadas sobre os registos de doentes com doenças raras, prestar apoio aos registos novos e aos já existentes tendo em vista a sua interoperabilidade,

¹⁹ Áustria, Bélgica, França, Alemanha, Grécia, Hungria, Itália, Letónia, Países Baixos, Polónia, Portugal, Roménia e Espanha.

²⁰ Ler mais no sítio Web do IRDiRC: <http://www.irdirc.org>

²¹ <http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Registries.pdf>

fornecer ferramentas informáticas para conservar a colheita de dados e albergar as atividades das redes de vigilância.

b. Atividades dos Estados-Membros

Alguns países têm programas específicos de financiamento para a investigação no domínio das doenças raras. Entre os países que estabeleceram programas/convites específicos para o financiamento da investigação sobre doenças raras, tanto em curso como já concluídos, contam-se: Áustria, França, Alemanha, Hungria, Itália, Países Baixos, Portugal, Espanha e Reino Unido.

Muitos outros países apoiam projetos sobre doenças raras através de programas gerais de financiamento da investigação. Alguns países (como a França, a Alemanha, a Itália, os Países Baixos e a Espanha) também têm, ou tiveram, iniciativas específicas e incentivos para fomentar a I&D no domínio dos medicamentos órfãos e outras terapias inovadoras a nível nacional.

5. Centros de especialização e redes europeias de referência para as doenças raras

a. Atividades da Comissão Europeia

A Diretiva 2011/24/UE relativa à aplicação dos direitos dos doentes em matéria de cuidados de saúde transfronteiriços (2011)²² estabelece as regras para os direitos de acesso dos doentes a tratamentos seguros e de qualidade em toda a UE bem como as regras de reembolso. A diretiva estabelece uma base sólida para o reforço da cooperação entre as autoridades de saúde nacionais. Algumas das disposições dizem respeito às doenças raras. O artigo 12.º prevê uma cooperação reforçada entre os Estados-Membros, incluindo os critérios e as condições para as **redes europeias de referência** e para os prestadores de cuidados de saúde.

A diretiva visa identificar centros de especialização já estabelecidos e incentivar a participação voluntária dos prestadores de cuidados de saúde nas futuras redes europeias de referência. Em 10 de março de 2014, a Comissão adotou uma lista de critérios e condições a cumprir pelas redes europeias de referência bem como as condições e critérios exigidos aos prestadores de cuidados de saúde que desejem integrar uma rede europeia de referência^{23,24}.

Antes da adoção da Diretiva 2011/24/UE, a Comissão apoiou **10 redes europeias de referência piloto específicas para doenças raras** através do programa de saúde da UE. A experiência adquirida com estes projetos ajudou a conceber um quadro jurídico e servirá futuras redes europeias de referência.

²² <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:pt:PDF>

²³ JO L 147 de 17.5.2014, p. 71.

²⁴ JO L 147 de 17.5.2014, p. 79.

Lista de redes europeias de referência piloto para doenças raras

- **Dyscerne:** Rede Europeia de Centros de Referência para a Dismorfologia
- **ECORN CF:** Rede Europeia de Centros de Referência para a Fibrose Quística
- **PAAIR:** Associações de Doentes e Registo Internacional Alfa-1
- **EPNET:** Rede Europeia para a Porfíria
- **EN-RBD:** Rede Europeia de Coagulopatias Raras, Rede Europeia do Linfoma de Hodgkin Pediátrico
- **NEUROPED:** Rede Europeia de Referência para as Doenças Neurológicas Pediátricas Raras
- **EURO HISTIO NET:** Rede de referência para a histiocitose de células de Langerhans e síndrome associado na UE
- **TAG:** Juntos Contra a Genodermatose
- **CARE NMD:** Divulgação e aplicação das normas em matéria de cuidados da distrofia muscular de Duchenne na Europa

b. Atividades dos Estados-Membros

Os Estados-Membros adotaram abordagens muito diferentes na organização dos centros de especialização nos respetivos sistemas de cuidados de saúde. Alguns países designaram formalmente centros de especialização no domínio das doenças raras: França, Dinamarca, Espanha e Reino Unido. A Itália designou, a nível regional, centros de especialização no domínio das doenças raras.

Os critérios de designação variam de país para país, por vezes mesmo de região para região dentro de um mesmo país, mas estão frequentemente em sintonia com as recomendações do EUCERD sobre os critérios de qualidade para os centros de especialização no domínio das doenças raras nos Estados-Membros²⁵.

Vários países têm centros de especialização para doenças raras que, apesar de não estarem oficialmente designados, são reconhecidos pelas autoridades, em diferentes graus : Áustria, Bélgica, Croácia, República Checa, Chipre, Alemanha, Grécia, Hungria, Irlanda, Países Baixos, Suécia e Eslovénia.

Vários países têm centros de especialização para doenças raras que são reconhecidos unicamente pelo seu prestígio e por vezes se autoproclamaram centros de especialização: Bulgária, Estónia, Finlândia, Letónia, Lituânia, Polónia, Portugal, Roménia e República Eslovaca.

²⁵ http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1224

6. Centralização, a nível europeu, de conhecimentos especializados no domínio das doenças raras

Objectivos de acção: na secção V da Recomendação do Conselho, os Estados-Membros são convidados a **reunir os conhecimentos nacionais especializados em matéria de doenças raras e contribuir para a sua partilha.**

A maioria dos Estados-Membros defende a partilha de conhecimentos com homólogos europeus, a fim de promover o intercâmbio de melhores práticas em matéria de ferramentas de diagnóstico, cuidados médicos, educação e cuidados sociais no domínio das doenças raras. Vários deles organizaram ações de educação e formação para os profissionais de saúde, a fim de os sensibilizar sobre os recursos disponíveis.

A fim de apoiar este processo, a Comissão cofinanciou recentemente o **projeto Rare Best Practices** (melhores práticas raras)²⁶. Trata-se de um projeto quadrienal (janeiro de 2014 - dezembro de 2016) cofinanciado pelo Sétimo Programa-Quadro em matéria de Investigação e Desenvolvimento Tecnológico (7.º PQ). Entre os principais objetivos do projeto contam-se: a elaboração de normas e procedimentos transparentes e fiáveis para o desenvolvimento e a avaliação de orientações de prática clínica para as doenças raras e o estabelecimento de consensos sobre uma metodologia inovadora.

7. Responsabilização das organizações de doentes

a. Atividades da Comissão Europeia

Objetivos de acção: ao abrigo do artigo 6.º da Recomendação do Conselho, os Estados-Membros são instados a consultar as organizações de doentes sobre as políticas no domínio das doenças raras e a promover as atividades levadas a cabo por essas organizações.

A participação das organizações de doentes em todos os aspetos do desenvolvimento das políticas no domínio das doenças raras é muito importante para identificar as necessidades dos doentes. A Comissão apoia esta abordagem a nível da UE, mediante o envolvimento das associações de doentes de cúpula a nível europeu em diversas ações, como grupos de peritos e comités.

A Comissão concedeu também subvenções de funcionamento às organizações de doentes através do programa de saúde da UE.

b. Atividades dos Estados-Membros

Exsiste na Europa um número cada vez maior de alianças nacionais de organizações de doentes que padecem de doenças raras. De acordo com a Orphanet, até ao final de 2013, havia **2512 organizações de doentes de doenças raras específicas**, incluindo 2161 nacionais, 213 regionais, 72 europeias e 61 organizações internacionais.

²⁶ <http://www.rarebestpractices.eu/>

Todos os Estados-Membros que responderam ao questionário mantêm um diálogo ativo com as organizações de doentes com doenças raras, principalmente através da consulta aos doentes e aos seus representantes acerca das políticas no domínio das doenças raras.

8. Governação e coordenação europeia

Objetivos de ação: No seu ponto 7, a Comunicação declara que a Comissão deve ser assistida por um comité consultivo em matéria de doenças raras.

Este comité foi criado pela Decisão 2009/872/CE da Comissão, de 30 de novembro de 2009, que institui um Comité de Peritos da União Europeia em matéria de Doenças Raras²⁷. Os trabalhos do Comité traduziram-se na adoção de cinco conjuntos de recomendações e um parecer, juntamente com a publicação de um boletim informativo bimestral e um relatório anual sobre o ponto da situação relativamente às atividades relacionadas com as doenças raras na Europa, que descreve as atividades aos níveis nacional, da UE e mundial.

O Comité foi recentemente substituído pela Grupo de Peritos da Comissão sobre doenças raras²⁸, de acordo com as disposições do enquadramento dos grupos de peritos da Comissão: regras horizontais e registo público²⁹.

O grupo de peritos é composto por representantes dos Estados-Membros, bem como representantes de organizações de doentes, associações europeias de fabricantes de produtos ou de prestadores de serviços, associações profissionais europeias ou sociedades científicas e peritos individuais. A principal tarefa do grupo de peritos consiste em aconselhar a Comissão na implementação das ações da União em matéria de doenças raras, incluindo a elaboração de instrumentos jurídicos, documentos estratégicos, orientações e recomendações.

9. Ações destinadas a melhorar a prestação de cuidados de saúde de grande qualidade para as doenças raras

a. Regulamento relativo aos medicamentos órfãos

Em resposta a um problema de saúde pública e com vista a estimular a investigação e o desenvolvimento de medicamentos órfãos, a UE adotou o regulamento relativo aos medicamentos órfãos, que se destina a proporcionar incentivos para o desenvolvimento de medicamentos órfãos. O Regulamento (CE) n.º 141/2000 do Parlamento Europeu e do Conselho³⁰ estabelece um procedimento centralizado para a designação de medicamentos órfãos e cria incentivos para a investigação, a comercialização e o desenvolvimento de medicamentos para doenças raras.

Até janeiro de 2014, a Comissão Europeia **autorizou mais de 90 medicamentos órfãos**. Não menos importante é o facto de a Comissão Europeia ter designado mais de 1000 medicamentos como medicamentos órfãos³¹. Os promotores de tais produtos beneficiam de

²⁷ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2009:315:0018:0021:EN:PDF>

²⁸ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/dec_expert_group_2013_en.pdf

²⁹ http://ec.europa.eu/transparency/regexpert/PDF/C_2010_EN.pdf

³⁰ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:pt:PDF>

³¹ http://ec.europa.eu/health/human-use/orphan-medicines/index_en.htm

incentivos, tais como o apoio à elaboração de protocolos. Este apoio deverá facilitar o desenvolvimento e a autorização de medicamentos inovadores, em benefício dos doentes.

Nos últimos anos, o número de designações aumentou, enquanto o número de autorizações se manteve estável (7 em 2013 contra 10 em 2012).

b. Facilitar o acesso aos medicamentos órfãos

Apesar destes incentivos, não estão disponíveis em todos os Estados-Membros da UE medicamentos órfãos autorizados e o acesso dos doentes não é igual em todos os Estados-Membros da UE. Além disso, observaram-se atrasos significativos na disponibilidade. Assim, os Estados-Membros e a Comissão iniciaram um projeto para coordenar os investimentos na avaliação de novos medicamentos e no intercâmbio de informações e conhecimentos³².

Apesar de as decisões em matéria de fixação de preços e de reembolso serem da exclusiva competência nacional, os Estados-Membros confrontam-se com importantes desafios comuns para proporcionar um acesso económico e sustentável a valiosos medicamentos para os doentes com necessidades médicas óbvias não supridas. A resposta a estes desafios pode constituir um problema maior quando estiver em causa um número limitado de doentes e quando os eventuais tratamentos para satisfazer as necessidades médicas não satisfeitas forem escassos e caros, como é frequentemente o caso das doenças raras e dos medicamentos órfãos.

Grupo de Trabalho «Mecanismo de acesso coordenado aos medicamentos órfãos» no âmbito do processo sobre a responsabilidade das empresas na indústria farmacêutica

O principal objetivo do grupo de trabalho³³ foi analisar a melhor forma de dar um «acesso à vida real» aos medicamentos órfãos para os doentes que sofrem de doenças raras. A principal recomendação do grupo foi o desenvolvimento de um mecanismo coordenado entre Estados-Membros e promotores voluntários, a fim de avaliar o valor de um medicamento órfão, que se pode basear num quadro transparente relativo ao valor, a fim de apoiar o intercâmbio de informações destinadas a permitir a tomada de decisões informadas, ao nível dos Estados-Membros, acerca da fixação de preços e do regime de reembolsos. Esta medida deverá conduzir a preços mais racionais para os organismos pagadores, condições de mercado mais previsíveis para a indústria e um acesso mais equitativo para os doentes³⁴.

c. Rastreio da população para a despistagem de doenças raras

Objetivos de acção: No ponto 5 da Comunicação, a Comissão comprometeu-se a **avaliar as atuais estratégias de rastreio à população** (incluindo o rastreio neonatal) para a despistagem de doenças raras.

³²http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process_on_corporate_responsibility/platform_access/index_en.htm#h2-2

³³http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process_on_corporate_responsibility/platform_access/index_en.htm#h2-2

³⁴ Após a conclusão dos trabalhos do grupo em 2013, alguns dos seus membros prosseguiram com os debates por iniciativa do Comité de Avaliação de Medicamentos (MEDEV, um grupo informal de peritos das instituições de segurança social na Europa) com o objetivo de pôr em prática as conclusões do grupo e criar projetos-piloto.

A Comissão encomendou um relatório sobre as práticas de rastreio neonatal de doenças raras aplicadas em todos os Estados-Membros da UE, incluindo o número de centros, uma estimativa do número de crianças envolvidas e o número de doenças incluídas no rastreio neonatal, bem como os motivos para a seleção dessas doenças³⁵. A maioria dos Estados-Membros abrangidos pelo relatório dispõe de um organismo que supervisiona o rastreio neonatal. **O número de doenças objeto do rastreio varia substancialmente entre os Estados-Membros, entre uma na Finlândia e 29 na Áustria.**

Com base no referido relatório, o Comité de Peritos da União Europeia em matéria de Doenças Raras adotou um parecer sobre as potenciais áreas de colaboração a nível europeu no domínio do rastreio neonatal³⁶.

10. Dimensão global da política em matéria de doenças raras

Objetivos de acção: A Comunicação pretende **promover a cooperação no domínio das doenças raras ao nível internacional** entre todos os países interessados e em estreita colaboração com a Organização Mundial de Saúde.

A União Europeia e os seus Estados-Membros são considerados como líderes no desenvolvimento de ações no domínio das doenças raras. As ações levadas a cabo pela UE e os Estados-Membros influenciaram a evolução neste domínio nos países terceiros, e os desenvolvimentos a nível político e técnico na União Europeia tiveram também um impacto significativo sobre a política em matéria de doenças raras noutros países.

Várias ações específicas foram assumidas por países terceiros, por vezes em resultado da visibilidade através na Internet, como no caso da Orphanet, que publica informação em linha em sete línguas e adquiriu importância como fonte de informação verdadeiramente global. Outras iniciativas estão a apoiar organizações internacionais globais nos seus trabalhos relacionados com as doenças raras, como por exemplo o envolvimento da ação conjunta do EUCERD na atualização do sistema CID-10. O Consórcio Internacional para a Investigação sobre Doenças Raras³⁷ é um excelente exemplo de cooperação internacional iniciada pela Comissão Europeia.

A política da Comissão Europeia em matéria de doenças raras também beneficiou de realizações políticas noutros países.

11. Conclusões e propostas para o futuro

De acordo com a recomendação do Conselho, o relatório sobre a sua aplicação deve analisar a eficácia das medidas propostas e verificar se são necessárias outras medidas para melhorar as condições de vida dos pacientes afetados por doenças raras e as condições de vida das suas famílias.

Desde a adoção da Comunicação da Comissão em 2008 e da recomendação do Conselho em 2009, a União Europeia percorreu um longo caminho para fomentar a cooperação destinada a melhorar a qualidade de vida das pessoas que sofrem de uma doença rara.

³⁵ <http://ec.europa.eu/eahc/news/news104.html>

³⁶ http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/07/EUCERD_NBS_Opinion_Adopted.pdf

³⁷ Ler mais no sítio Web do IRDiRC: <http://www.irdirc.org>

De um modo geral, os objetivos da Comunicação e da Recomendação do Conselho foram **atingidos. Ambos serviram para reforçar a cooperação** entre a União Europeia, os Estados-Membros e todos os intervenientes relevantes.

A Comissão incentivou o intercâmbio de experiências a fim de ajudar os Estados-Membros a desenvolver os seus planos ou estratégias nacionais no domínio das doenças raras.

Tal facto permitiu apoiar um número significativo de Estados-Membros a instituir planos específicos para abordar as doenças raras: 16 Estados-Membros dispõem agora de planos sobre doenças raras (em comparação com apenas 4 em 2008) e um número significativo está perto de adotar um plano. O apoio aos Estados-Membros neste esforço continua a ser a principal prioridade do trabalho da Comissão neste domínio.

Pese embora os progressos encorajadores, há ainda um longo caminho a percorrer para garantir que as pessoas que sofrem de doenças raras podem obter um diagnóstico correto e o melhor tratamento possível em toda a UE. Existem Estados-Membros que ainda não dispõem de um plano ou de uma estratégia nacional. Na maioria dos Estados-Membros que dispõem de um plano ou de uma estratégia nacional em vigor, a implementação só recentemente teve início e carece de acompanhamento.

É por este motivo que a ação em matéria de doenças raras ocupa uma posição de relevo no novo programa de saúde e no novo programa de investigação e inovação da UE (Horizonte 2020). Para prosseguir com o apoio aos Estados-Membros, estão previstas as seguintes ações:

- Manter o **papel de coordenação** da UE no desenvolvimento da política da UE em matéria de doenças raras e apoiar os Estados-Membros nas suas atividades a nível nacional.
- Continuar a apoiar o desenvolvimento de **planos/estratégias nacionais sobre doenças raras** de elevada qualidade na União Europeia.
- Proporcionar um apoio continuado ao **Consórcio Internacional para a Investigação sobre Doenças Raras** e a iniciativas desenvolvidas sob a sua égide.
- Continuar a assegurar a **codificação adequada das doenças raras**.
- Desenvolver mais esforços no sentido de **diminuir as desigualdades entre os doentes** com doenças raras e os doentes que sofrem de afeções mais comuns e apoiar iniciativas destinadas a promover a igualdade de acesso ao diagnóstico e ao tratamento.
- Continuar a promover a responsabilização dos doentes em todos os aspetos do desenvolvimento das políticas em matéria de doenças raras.
- Prosseguir com as atividades de sensibilização do público sobre as doenças raras e com a atividade da UE neste domínio.

- Fazer uso da Diretiva 2011/24/UE relativa ao exercício dos direitos dos doentes em matéria de cuidados de saúde transfronteiriços, a fim de congregar as **redes europeias de referência** para doenças raras. Apoiar o desenvolvimento de ferramentas que facilitem a **cooperação e a interoperabilidade das redes europeias de referência** para doenças raras.
- Incentivar o desenvolvimento e a utilização de **soluções de Saúde em linha no domínio das doenças raras**.
- Implementar e continuar a apoiar a **Plataforma Europeia para o Registo de Doenças Raras**.
- Continuar a **desempenhar um papel global** na iniciativa em matéria de doenças raras e a colaborar com intervenientes internacionais de relevo.

Serão igualmente tidos em conta os pontos de vista expressos pelos Estados-Membros e pelas partes interessadas no âmbito do Grupo de Peritos da Comissão sobre doenças raras.