



Observações

— Boletim Epidemiológico

editorial_

Observar as Doenças Raras em Portugal

Rare Diseases in Portugal

Na União Europeia (UE) uma doença é considerada rara quando a prevalência observada é inferior a 1 caso em cada 2000 pessoas. No entanto, todos os indivíduos com doenças raras compreendem no seu conjunto cerca de 30 milhões de cidadãos, ou seja, 6% a 8% da população da UE. Sabe-se hoje que existem mais de 6000 doenças raras, sendo que 80% destas doenças são de origem genética, e muitas vezes crónicas, podendo pôr em risco a própria vida.

As doenças raras são caracterizadas por uma grande diversidade de sintomas e sinais que variam não só de doença para doença, mas também entre doentes que sofrem de uma mesma patologia. A maioria destas doenças é grave e, por vezes, altamente incapacitante, enquanto outras não são impeditivas do normal desenvolvimento intelectual e apresentam evolução benigna e até funcional, se diagnosticadas e tratadas atempadamente. Assim, o diagnóstico precoce e o início de tratamento com base na evidência são fatores importantes para reduzir o impacto de uma doença rara na vida adulta. O atraso no diagnóstico pode significar que se desperdiçou a oportunidade de uma intervenção atempada, assim como um diagnóstico correto poderá determinar a existência de uma doença rara subjacente quando os sintomas apresentados são relativamente comuns. Em 2004, num levantamento efetuado para oito doenças raras, 25% dos doentes inquiridos revelaram existir uma diferença de 5 a 30 anos entre a manifestação dos primeiros sintomas e o diagnóstico.

Em Portugal a verdadeira dimensão do problema não é conhecida, dada a inexistência de um registo único adequado a estas doenças, bem como o reduzido número e a extensão dos estudos epidemiológicos realizados até à data. No entanto, a publicação da Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020 ⁽¹⁾ poderá vir a melhorar o conhecimento das doenças raras no país. Esta estratégia assenta numa cooperação interministerial, intersectorial e interinstitucional que faz uso dos recursos médicos, sociais, científicos e tecnológicos, com foco nos seguintes aspetos: 1. A coordenação dos cuidados de saúde; 2. O acesso ao diagnóstico precoce; 3. O acesso ao tratamento; 4. A investigação (científica) e 5. A inclusão social e a cidadania.

As doenças raras não afetam apenas os indivíduos doentes, mas também têm um grande impacto nas famílias, amigos, cuidadores e na sociedade em geral. A propósito das dificuldades sentidas por estas famílias, as associações de doentes portadores de doença rara, tais como a RARÍSSIMAS – Associação Nacional de Deficiências Mentais e Raras (www.rarissimas.pt), tornaram-se pilares imprescindíveis na nossa sociedade, no que ao apoio a esta população diz respeito. A Raríssimas tem como objetivos estratégicos entre outros, promover a divulgação, informação e sensibilização pública sobre as Doenças Raras a nível nacional e internacional; promover a gestão integrada do doente com Doença Rara; desenvolver e participar em projetos de investigação transnacional e básica, no âmbito das Doenças Raras, e estabelecer parcerias nacionais e internacionais. Mas o seu âmbito de atuação é muito mais abrangente, devendo-lhe todos nós, a existência de o único Centro de Recursos Integrado para Doenças Raras do mundo, a tão já conhecida Casa dos Marcos

(<http://casadosmarcos.rarissimas.pt>), que congrega as valências sociais, de saúde, investigação, formação, entre outros, e que suscitou internacionalmente uma curiosidade política, que resultou em inúmeras visitas institucionais e diplomáticas, a mais conhecida, da rainha de Espanha, *Letizia de Ortiz*. Muito recentemente, a RARÍSSIMAS estabeleceu um protocolo de cooperação com o Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (INSA), cujo objeto global visou o estabelecimento das bases de cooperação científica e pedagógica com vista à otimização dos recursos entre as duas instituições.

Nos últimos anos, o Departamento de Genética Humana (DGH) do INSA (www.insa.pt) tem investido de forma constante na disponibilização de novos testes genéticos de apoio clínico. O DGH disponibiliza atualmente o diagnóstico genético para mais de 400 doenças raras e assume-se como o maior Departamento de Genética Humana, público e nacional, para o diagnóstico laboratorial de patologias genéticas. No âmbito da sua política de desenvolvimento e qualidade, e tendo sido o primeiro laboratório no país a obter acreditação pelo Instituto Português de Acreditação (IPAC) considerando a norma internacional NP EN ISO 15189 (2) para testes genéticos, prossegue de forma continuada a acreditação de outros testes, assegurando assim uma oferta de serviços de apoio à clínica de elevada qualidade e de acordo com critérios internacionais. É no DGH que se encontra sediado o braço laboratorial do Programa Nacional de Diagnóstico Precoce (3) que teve início em 1979 com o objetivo de diagnosticar, nas primeiras semanas de vida, algumas doenças que, uma vez identificadas, permitem o tratamento precoce e evitam a ocorrência de atraso mental, doença grave irreversível ou a morte da criança.

Este Departamento promove ainda a investigação e desenvolvimento através de atividade colaborativa com a comunidade científica, académica e a indústria, tendo em curso para cima de uma dezena de projetos relacionados com doenças raras. Entre estes, destacam-se os relacionados com as doenças hereditárias do metabolismo, onde é patente a participação como centro afiliado, ou com acordo de colaboração, com os quatro Centros de Referência Nacional para as Doenças

Hereditárias do Metabolismo, recentemente designados pelo Ministério da Saúde (4).

Os trabalhos apresentados neste número do *Boletim Epidemiológico Observações* são representativos da investigação realizada ao longo de vários anos no INSA e estão relacionados, na maioria dos casos, com uma ou mais doenças raras estudadas atualmente no DGH.

Glória Isidro

Coordenadora do Departamento de Genética Humana
Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge

Paula Brito e Costa

Presidente da Direção da RARÍSSIMAS
Associação Nacional de Deficiências Mentais e Raras

Referências bibliográficas:

- (1) Ministérios da Saúde, da Educação e Ciência e da Solidariedade, Emprego e Segurança Social. Despacho n.º 2129-B/2015, 26 de fevereiro. DR 2ª Série, nº 41(2º supl.):5190-(8)-(10). Aprova a Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020. <https://dre.pt/application/file/66622142>
- (2) NP EN ISO 15189:2014. Laboratórios clínicos: requisitos particulares da qualidade e competência (ISO 15189:2012). 2ª ed. Lisboa: IPQ, 2014
- (3) Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge. Programa Nacional de Diagnóstico Precoce [em linha]. www.insa.pt/sites/INSA/Portugues/DiagnosticoPrecoce/Paginas/diagnosticoprecoce.aspx
- (4) Ministério da Saúde. Portaria n.º 194/2014, 30 de setembro. DR 1ª Série, nº 188: 5103-08. Estabelece o conceito, o processo de identificação, aprovação e reconhecimento dos Centros de Referência Nacionais para a prestação de cuidados de saúde, designadamente para diagnóstico e tratamento de doenças raras. <https://dre.pt/application/file/57695207>