

**PT**

**PT**

**PT**



COMISSÃO DAS COMUNIDADES EUROPEIAS

Bruxelas, 11.11.2008  
COM(2008) 679 final

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

**sobre Doenças Raras: desafios para a Europa**

{SEC(2008)2713}  
{SEC(2008)2712}

# COMUNICAÇÃO DA COMISSÃO AO PARLAMENTO EUROPEU, AO CONSELHO, AO COMITÉ ECONÓMICO E SOCIAL EUROPEU E AO COMITÉ DAS REGIÕES

## sobre Doenças Raras: desafios para a Europa

### 1. INTRODUÇÃO

As doenças raras são doenças com uma prevalência particularmente baixa; a Comissão considera doenças raras (DR) as que não afectam mais de 5 por 10 000 pessoas, na União Europeia. No entanto, estima-se que entre 5 000 e 8 000 doenças raras diferentes afectam já ou virão a afectar 29 milhões de pessoas na União Europeia.

As especificidades das DR - número limitado de doentes e escassez de conhecimento e especialização relevantes - destacam-nas como um domínio singular de valor acrescentado europeu muito elevado. A cooperação europeia pode ajudar a assegurar que os conhecimentos, embora escassos, possam ser partilhados e os recursos sejam combinados tão eficientemente quanto possível, para se abordar de modo eficaz e em toda a UE a problemática das doenças raras.

A Comissão já tomou medidas específicas em muitas áreas para abordar esta questão. Baseando-se nessa experiência, a presente comunicação sobre os desafios que se colocam à Europa no domínio das doenças raras pretende ser um documento com uma abordagem integrada, que trace de modo claro o rumo a tomar pelas actividades comunitárias presentes e futuras nesta matéria, para facilitar o acesso à prevenção, ao diagnóstico e ao tratamento e fomentar a equidade entre os pacientes que sofrem de uma doença rara na União Europeia.

### 2. PROBLEMÁTICA

A maioria das doenças raras são doenças genéticas e, as restantes, casos de cancro raros, doenças auto-imunes, malformações congénitas, doenças tóxicas e infecciosas, entre outras categorias. A investigação em matéria de DR revelou-se muito útil para compreender melhor o mecanismo de problemas de saúde comuns, como são a obesidade e a diabetes, por exemplo, na medida em que representam frequentemente um modelo de disfunção de um processo biológico único. Contudo, a investigação em matéria de DR não só é escassa como se encontra também dispersa por diferentes laboratórios na UE.

A falta de políticas de saúde específicas para as DR e a escassez de conhecimentos especializados traduzem-se em diagnósticos tardios e no difícil acesso aos cuidados de saúde. Desta situação resultam prejuízos físicos, psicológicos e intelectuais adicionais, tratamentos inadequados ou mesmo prejudiciais e uma perda de confiança no sistema de saúde, apesar de algumas das doenças raras serem compatíveis com uma vida normal quando diagnosticadas a tempo e geridas correctamente. O erro de diagnóstico e a ausência de diagnóstico são o principal impedimento à melhor qualidade de vida de milhares de pacientes com doenças raras.

O desempenho dos diferentes serviços nacionais de saúde varia substancialmente em termos de diagnóstico, tratamento e reabilitação de pessoas com doenças raras, conforme as suas valências e qualidade. Em função do Estado-Membro e/ou da

região onde vivem, assim varia o acesso dos cidadãos comunitários às especializações e opções de cuidados disponíveis. Alguns Estados-Membros abordaram com êxito certas questões levantadas pela raridade das doenças, enquanto outros não equacionaram ainda soluções possíveis.

Sob a responsabilidade da Comissão e da AEAM (Agência Europeia dos Medicamentos) já é aplicada uma política no campo dos medicamentos órfãos. Estes medicamentos são chamados «órfãos» porque, em condições normais de mercado, é diminuto o interesse da indústria farmacêutica em desenvolver e comercializar produtos destinados apenas a um pequeno número de pacientes que sofrem de doenças muito 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<sup>1</sup>) foi proposto para traçar os critérios da designação de medicamento órfão na UE e descreve os 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 DR. A política da UE no domínio dos medicamentos órfãos é um êxito. Contudo, os Estados-Membros não são ainda capazes de garantir o pleno acesso a todos os medicamento órfãos autorizados e aprovados.

### **3. OBJECTIVOS**

O papel da Comunidade na área da saúde, nos termos do artigo 152.º do Tratado, é incentivar a cooperação entre os Estados-Membros e facultar sempre que necessário um apoio à sua acção. As especificidades das DR - número de doentes limitado e escassez de conhecimento e especialização relevantes - destacam-nas como um domínio único onde o valor acrescentado europeu é muito elevado. O objectivo da presente comunicação é estabelecer uma estratégia comunitária global que ajude os Estados-Membros a fazer com que o reconhecimento eficaz e eficiente, a prevenção, o diagnóstico, o tratamento, os cuidados e a investigação no domínio das doenças raras na Europa sejam uma realidade.

A alteração desta situação contribuirá por seu turno para os objectivos globais, ou seja, a melhoria dos resultados no domínio da saúde e, por conseguinte, para o aumento do número de anos de vida saudável, um dos principais indicadores da Estratégia de Lisboa<sup>2</sup>. Com esta finalidade, a presente comunicação orientará as acções operacionais em três domínios principais de acção.

#### **3.1. Melhorar o reconhecimento e a visibilidade das doenças raras**

É primordial para a melhoria das estratégias globais no domínio das doenças raras assegurar o seu reconhecimento, de modo a que todas as restantes acções subsequentes possam desencadear-se. Para melhorar o diagnóstico e os cuidados no domínio das doenças raras, a identificação adequada tem de fazer-se acompanhar por informação exacta, prestada e divulgada por inquéritos e repertórios adaptados às necessidades dos profissionais e das pessoas afectadas. Tal contribuirá para abordar algumas das razões principais que contribuem para que se negligenciem as doenças

---

<sup>1</sup> Regulamento (CE) n.º 141/2000 do Parlamento Europeu e do Conselho, de 16 de Dezembro de 1999, relativo aos medicamentos órfãos.

<sup>2</sup> [http://ec.europa.eu/health/ph\\_information/indicators/lifeyears\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_information/indicators/lifeyears_en.htm).

raras. A Comissão visa, por conseguinte, pôr em vigor um sistema de codificação e classificação completo ao nível europeu que tornará mais fácil a partilha e a compreensão das doenças raras enquanto problema científico e de saúde pública na UE.

### **3.2. Apoiar as políticas nacionais em matéria de doenças raras**

A implementação de acções concretas e eficazes no domínio das doenças raras depende de uma estratégia generalizada e articulada que mobilize os escassos recursos dispersos de forma estruturada, clara e integrada no esforço comum europeu. Tal depende igualmente de uma abordagem comum do trabalho sobre doenças raras desenvolvido na UE, a fim de se estabelecer uma base partilhada de colaboração, com o intuito de melhorar o acesso dos pacientes aos cuidados e à informação.

Assim, a Comissão propõe que os Estados-Membros definam uma abordagem comum para lutar contra as doenças raras, baseada nas melhores práticas existentes, recorrendo à adopção de uma recomendação do Conselho. A recomendação do Conselho que a Comissão propõe e que acompanha a presente comunicação aconselha os Estados-Membros a porem em vigor estratégias articuladas em torno dos seguintes elementos:

- Planos de acção nacionais intersectoriais em matéria de doenças raras;
- Mecanismos adequados de definição, codificação e inventário das doenças raras e elaboração de orientações sobre boas práticas, a fim de apresentar um quadro para o reconhecimento das doenças raras e a partilha de conhecimentos e especialização;
- Fomento da investigação sobre doenças raras, incluindo a cooperação e colaboração transfronteiriças, para maximizar o potencial dos recursos científicos na UE;
- Assegurar o acesso aos cuidados de saúde de grande qualidade, em particular através da identificação de centros de especialização nacionais e regionais e promovendo a sua participação em Redes Europeias de Referência;
- Assegurar mecanismos para reunir a especialização nacional em doenças raras e permitir a sua articulação com a dos homólogos europeus;
- Tomar medidas para assegurar a autonomia e a participação de pacientes e respectivas organizações de representantes;
- Assegurar que estas acções incluem disposições adequadas tendentes à sua sustentabilidade futura.

### **3.3. Desenvolver a cooperação, coordenação e regulamentação europeias no domínio das doenças raras**

A acção comunitária ajudará os Estados-Membros a alcançar mais eficiência, graças à reunião e organização dos recursos escassos na área das doenças raras, e pode ajudar pacientes e profissionais a colaborar nos vários países graças à partilha e coordenação das competências especializadas e da informação. A Comunidade deveria procurar uma melhor coordenação das políticas e iniciativas ao nível da UE, bem como um reforço da cooperação entre os programas da UE, a fim de tirar o máximo partido dos recursos disponíveis ao nível comunitário.

## **4. ACCÇÕES OPERACIONAIS PARA MELHORAR O RECONHECIMENTO E A VISIBILIDADE DAS DOENÇAS RARAS**

### **4.1. Definição de doença rara**

A definição de doença rara que existe na UE foi adoptada pelo programa de acção comunitária em matéria de doenças raras para 1999-2003 e corresponde a doenças com uma prevalência não superior a 5 por 10 000 pessoas na União Europeia. A mesma definição está prevista no Regulamento (CE) n.º 141/2000 e é igualmente utilizada pela Comissão Europeia para a designação de medicamentos órfãos. A UE manterá a definição actual. Uma definição mais fina, que tenha em conta em simultâneo a prevalência e a incidência, será desenvolvida utilizando os recursos do Programa de Saúde e tendo em conta a dimensão internacional do problema.

### **4.2. Classificação e codificação das doenças raras**

A referência internacional para a classificação de doenças e afecções é a Classificação Internacional de Doenças (CID), coordenada pela Organização Mundial de Saúde (OMS<sup>3</sup>). A Comissão dirigirá o trabalho sobre as doenças raras no processo de revisão da actual CID (classificação internacional de doenças) a fim de assegurar a sua melhor codificação e classificação. Para esta finalidade, a Comissão criará um grupo de trabalho sobre classificação e codificação das doenças raras<sup>4</sup>. A OMS poderá nomear o referido grupo como grupo de trabalho consultivo no âmbito do actual processo de revisão da CID.

### **4.3. Divulgar conhecimento e informação sobre doenças raras**

Para melhorar os diagnósticos e os cuidados no domínio das DR é fundamental facultar a informação exacta no formato adaptado às necessidades dos profissionais e das pessoas afectadas. A elaboração de um inventário dinâmico da UE das doenças raras contribuirá para abordar algumas das razões principais pelas quais a questão tem sido negligenciada, incluindo o facto de se ignorar quais são efectivamente as doenças raras. A Comissão assegurará que esta informação continua a estar disponível a nível europeu, recorrendo em particular à base de dados Orphanet<sup>5</sup>, que é apoiada por programas comunitários.

### **4.4. Redes de informação sobre doenças**

As prioridades de acção relativas às redes de informação, existentes ou futuras, sobre doenças específicas são as seguintes:

- Garantir o intercâmbio da informação através de redes de informação europeias existentes;
- Promover a melhor classificação de doenças particulares;
- Desenvolver estratégias e mecanismos de intercâmbio de informação entre partes interessadas;
- Desenvolver dados epidemiológicos comparáveis a nível da UE;
- Apoiar um intercâmbio de melhores práticas e desenvolver medidas destinadas a certos grupos de pacientes.

---

<sup>3</sup> <http://www.who.int/classifications/icd/en/>.

<sup>4</sup> <http://www.who.int/classifications/icd/en/index.html>.

<sup>5</sup> <http://www.orpha.net/>.

## 5. ACCÇÕES OPERACIONAIS PARA DESENVOLVER A COOPERAÇÃO EUROPEIA E MELHORAR O ACESSO AOS CUIDADOS DE SAÚDE DE GRANDE QUALIDADE PARA DOENÇAS RARAS

### 5.1. Melhorar o acesso universal aos cuidados de saúde de grande qualidade para doenças raras, em particular através do desenvolvimento de centros de especialização nacionais/regionais e da criação de redes europeias de referência.

Os Estados-Membros partilham um compromisso comum para assegurar o acesso universal aos cuidados de saúde de grande qualidade com equidade e solidariedade<sup>6</sup>. Mas quando as doenças são raras, a especialização é igualmente escassa. Alguns centros de especialização (chamados igualmente centros de referência ou excelência em alguns Estados-Membros) desenvolveram uma especialização que é amplamente utilizada por outros profissionais nacionais ou internacionais<sup>7</sup>, e que pode ajudar a assegurar o acesso aos cuidados de saúde adequados dos pacientes com doenças raras. O relatório de 2006 apresentado ao grupo de alto nível «*Contributo para a formulação de políticas: colaboração europeia em matéria de serviços de saúde e cuidados médicos no domínio das DR*»<sup>8</sup>, pela *Task Force* DR da UE, recomenda que os Estados-Membros contribuam para a identificação dos respectivos centros de especialidade e os apoiem financeiramente na medida do possível.

O grupo de alto nível sobre serviços de saúde e cuidados médicos trabalha sobre redes europeias de referência desde 2004<sup>9</sup>. Com base no trabalho do grupo de alto nível, o artigo 15.º da proposta de directiva do Parlamento Europeu e do Conselho relativa à aplicação dos direitos dos doentes em matéria de cuidados de saúde transfronteiriços (COM(2008)414) estabelece que os Estados-Membros devem facilitar o desenvolvimento das redes europeias de referência (RER). A RER para as doenças raras terá um papel estratégico na melhoria da qualidade dos tratamentos para todos os pacientes na União Europeia, tal como desejam as organizações de pacientes<sup>10</sup>.

### 5.2. Acesso a serviços sociais especializados

Os centros de especialização podem igualmente ter um papel essencial para desenvolver e facilitar os serviços sociais especializados que melhorarão a qualidade de vida de pessoas que sofrem de uma doença rara. Foi já dado apoio<sup>11</sup> a linhas de ajuda, serviços de cuidados continuados e programas recreativos terapêuticos que precisam agora de ser sustentados para atingir os seus objectivos de sensibilização, intercâmbio de melhores práticas e normas, reunião de recursos através do programa de saúde e dos planos de acção em matéria de deficiência.

---

<sup>6</sup> Conclusões do Conselho sobre valores e princípios comuns aos sistemas de saúde da União Europeia (JO C 146 de 2006, p. 1).

<sup>7</sup> Ver relatório do grupo de trabalho sobre doenças raras “*Overview of current Centres of Reference on rare diseases in the EU (2005)*” [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_8\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm).  
<sup>8</sup> [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_8\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm)

<sup>9</sup> Ver o relatório do grupo de alto nível sobre Serviços de Saúde e de cuidados médicos sobre as RER [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_8\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm) de referência europeias.

<sup>10</sup> Ver relatório do seminário europeu sobre os centros de especialização e RER para DR, Praga, Julho de 2007;  
[http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU\\_workshop\\_report\\_3.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU_workshop_report_3.pdf)

<sup>11</sup> semelhante aos identificados graças ao projecto RAPSODY financiado pela UE  
[http://ec.europa.eu/health/ph\\_projects/2005/action1/action1\\_2005\\_19\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_projects/2005/action1/action1_2005_19_en.htm)

### **5.3. Acesso aos Medicamentos Órfãos**

Os obstáculos particulares que impedem o acesso aos medicamentos órfãos passam pela dificuldade do procedimento de formação de preço e reembolso dada a raridade destes medicamentos. A via a seguir é aumentar a colaboração a nível europeu para a avaliação científica do valor terapêutico (acrescentado) dos medicamentos órfãos.

A Comissão criará um grupo de trabalho para intercâmbio de conhecimento entre os Estados-Membros e as autoridades europeias sobre a avaliação científica do valor acrescentado clínico dos medicamentos órfãos. Esta colaboração poderia produzir relatórios comuns não vinculativos, com uma avaliação do valor clínico acrescentado e com melhor informação, que facilitariam o procedimento de formação de preço e de reembolso, sem ultrapassar as competências das autoridades<sup>12</sup>.

Além disso, devia considerar-se a participação da EMEA e das redes internacionais de Avaliação Tecnológica da Saúde (ATS)<sup>13</sup>, como a ATS internacional, a rede europeia de ATS (EUnetHTA)<sup>14</sup> ou o comité de avaliação de medicamentos (MEDEV)<sup>15</sup>.

### **5.4. Programas de uso compassivo**

É necessário um sistema que facilite o acesso dos pacientes aos medicamentos antes da aprovação e/ou do reembolso dos novos medicamentos (chamado uso compassivo).

Ao abrigo da legislação farmacêutica em vigor, a EMEA pode emitir pareceres sobre a utilização compassiva de medicamentos, de modo a garantir a coerência na abordagem deste problema na Comunidade.

A Comissão convidará a EMEA a rever as suas orientações no intuito de facilitar o acesso dos pacientes ao tratamento.

### **5.5. Dispositivos médicos**

O regulamento relativo aos medicamentos órfãos não abrange o domínio dos dispositivos médicos. A pequena dimensão do mercado e o limitado retorno potencial dos investimentos são um desincentivo. A Comissão avaliará se há necessidade de tomar medidas para superar esta situação, possivelmente no contexto da próxima revisão das directivas relativas a dispositivos médicos.

### **5.6. Incentivos ao desenvolvimento de medicamentos órfãos**

As empresas farmacêuticas investem muito e durante muito tempo, para desenvolverem e trazerem até ao mercado tratamentos para doenças raras. Embora precisem de mostrar um retorno de investimento, o ideal seria que pudessem reinvestir esse retorno para descobrir mais tratamentos. Conquanto haja mais de 45 tratamentos autorizados na UE - e alguns para os mesmos problemas de saúde - ainda há muitas doenças sem tratamento. A exploração de incentivos adicionais ao nível nacional ou europeu para fomentar a investigação sobre doenças raras e o desenvolvimento de medicamentos órfãos, bem como a sensibilização dos Estados-

---

<sup>12</sup> Como estipulado no documento sobre o «Melhor acesso aos medicamentos órfãos para todos os cidadãos comunitários afectados», adoptado pelo Fórum Farmacêutico de Alto Nível.

<sup>13</sup> <http://www.htai.org/>

<sup>14</sup> <http://www.eunetha.net/>

<sup>15</sup> <http://www.esip.org/publications/pb51.pdf>

Membros para estes medicamentos, deviam ser promovidas em conformidade com o artigo 9.º do Regulamento (CE) n.º 141/2000.

### **5.7. Saúde em linha**

A saúde em linha pode contribuir de várias formas diferentes para esta área, em particular:

- Os serviços em linha electrónicos desenvolvidos por Orphanet e outros projectos financiados pela UE, são a demonstração clara de como a tecnologia da informação e das comunicações (TIC) pode contribuir para pôr os pacientes em contacto entre si e desenvolver comunidades de pacientes, para partilhar bases de dados entre grupos de investigação, para recolher dados para a investigação clínica, para registar pacientes dispostos a participar em investigação clínica, e para apresentar casos a peritos que melhoram a qualidade de diagnósticos e de tratamento;
- A telemedicina, a prestação de serviços de cuidados de saúde à distância através das TIC, é outra ferramenta útil. Pode fazer com que clínicas e gabinetes médicos de cariz generalista tenham acesso a competências altamente especializadas sobre doenças raras e a uma segunda opinião emitida, por exemplo, num centro de excelência<sup>16</sup>;
- A investigação financiada a título do 7.º PQ<sup>17</sup> na área da modelização de processos fisiológicos e patológicos assistida por computador é uma abordagem promissora para ajudar a compreender melhor os factores subjacentes às doenças raras, a prever resultados e possivelmente a encontrar novas soluções de tratamento.

### **5.8. Práticas de rastreio**

O rastreio neonatal para a fenilcetonúria e o hipotiroidismo congénito é prática corrente na Europa e demonstrou ser altamente eficiente para evitar incapacidades nas crianças afectadas. À medida que a tecnologia evolui, podem agora ser realizados muitos testes, incluindo por robôs, a baixo custo para uma vasta gama de DR, nomeadamente desordens metabólicas e problemas genéticos de saúde em geral. Recomenda-se o incentivo à cooperação nesta área por forma a serem obtidos dados que ajudem os Estados-Membros a tomar decisões. Uma avaliação das actuais estratégias de rastreio à população (incluindo o rastreio neonatal) para a despistagem de doenças raras e de potenciais doenças novas, será conduzida pela Comissão a nível comunitário para dar aos Estados-Membros os dados (incluindo aspectos éticos) em que basear a sua decisão política. A Comissão considerará tal apoio uma prioridade de acção.

### **5.9. Gestão da qualidade dos laboratórios de diagnóstico**

Muitas DR podem agora ser diagnosticadas utilizando um ensaio biológico que é constituído frequentemente por um teste genético. Estes ensaios são elementos importantes de uma gestão adequada do paciente na medida em que permitem um diagnóstico precoce, às vezes um rastreio familiar em cascata ou um ensaio pré-natal. Dado o grande número de ensaios e a necessidade de conceber e validar um conjunto

---

<sup>16</sup> Projecto de comunicação sobre telemedicina em prol dos pacientes, dos sistemas de saúde e da sociedade.

<sup>17</sup> [http://ec.europa.eu/information\\_society/activities/health/research/fp7vph/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/information_society/activities/health/research/fp7vph/index_en.htm)

específico de ensaios de diagnóstico para cada um, nenhum país pode isoladamente ser auto-suficiente em termos de fornecimento do ensaio e da avaliação externa de qualidade dos testes providenciados. Há uma necessidade de permitir e facilitar este intercâmbio de competências através de normas e procedimentos claramente indicados, transparentes e acordados a nível da UE.

Isto poderia ser alcançado através da criação de redes europeias de referência de laboratórios de diagnóstico especializados (por exemplo, o EuroGenTest<sup>18</sup>). Estes laboratórios serão incentivados a participar no ensaio de proficiência e a prestar especial atenção aos resultados comunicados e a disponibilizar aconselhamento genético antes e depois dos testes<sup>19</sup>.

---

<sup>18</sup> <http://www.eurogentest.org/>.

<sup>19</sup> Ajudando pessoas a quem foi diagnosticada uma doença genética a compreender a informação factual sobre a doença e o efeito que terá suas nas vidas, de forma a que possam tomar as suas próprias decisões sobre o futuro.

### **5.10. Prevenção primária**

Há muito poucas DR para as quais é possível uma prevenção primária. Mesmo assim, e sempre que possível, serão adoptadas medidas preventivas primárias contra doenças raras (por exemplo, prevenção de malformações do tubo neural graças a um suplemento de ácido fólico). A acção neste campo deveria ser debatida a nível comunitário, com liderança da Comissão, com vista a determinar quais as doenças raras que podem beneficiar com medidas preventivas primárias.

### **5.11. Registos e bases de dados**

Os registos e as bases de dados constituem os instrumentos fundamentais para se aumentar o conhecimento sobre as doenças raras e se desenvolver a investigação clínica. Constituem a única forma de reunir dados a fim de se alcançar uma dimensão de amostra suficiente para a investigação epidemiológica e/ou clínica. Os esforços de colaboração para recolher e tratar os dados serão tidos em consideração, desde que estes recursos sejam públicos e acessíveis. A chave da questão passa também por se assegurar a sustentabilidade de tais sistemas a longo prazo, em vez de esperar financiamentos incertos a título de projectos futuros. A ideia foi igualmente adiantada no documento sobre o «Melhor acesso aos medicamentos órfãos para todos os cidadãos comunitários afectados», adoptado pelo Fórum Farmacêutico de Alto Nível.

### **5.12. Investigação e desenvolvimento**

Para a maior parte das DR mais graves que seriam potencialmente tratáveis, não há actualmente um tratamento específico. O desenvolvimento de terapias enfrenta três obstáculos: a falta de compreensão dos mecanismos patofisiológicos subjacentes, a falta de apoio para as fases iniciais de desenvolvimento clínico e a falta de visão da indústria farmacêutica em termos de oportunidade/custo. De facto, o elevado custo associado ao desenvolvimento de um medicamento, conjuntamente com o baixo rendimento previsto dos investimentos (devido às populações muito pequenas de pacientes), tem desencorajado a indústria farmacêutica de desenvolver medicamentos para as DR, apesar da enorme necessidade médica que se faz sentir.

Devia estabelecer-se um processo de diálogo precoce sobre os medicamentos em desenvolvimento entre as empresas farmacêuticas e as autoridades que financiam medicamentos<sup>20</sup>. Tal daria à empresa financiadora mais certeza sobre o potencial de rendimento futuro e às autoridades mais conhecimento e confiança no valor de medicamentos que serão chamadas a apreciar e financiar.

Os projectos de investigação de doenças raras foram apoiados durante mais de duas décadas a título dos programas-quadro de investigação, desenvolvimento tecnológico e demonstração da Comunidade Europeia. No actual, o 7.º PQ<sup>21</sup>, o tema «Saúde» do programa específico sobre «Cooperação», é concebido para apoiar a investigação multinacional em cooperação, sob diversas formas. O foco principal do tema «Saúde» na área das doenças raras é relativo a estudos europeus de história natural, de patofisiologia e do desenvolvimento de intervenções preventivas, de diagnóstico e terapêuticas.

---

<sup>20</sup> Como estipulado no documento sobre o «Melhor acesso aos medicamentos órfãos para todos os cidadãos comunitários afectados», adoptado pelo Fórum Farmacêutico de Alto Nível.

<sup>21</sup> [http://cordis.europa.eu/fp7/home\\_en.html](http://cordis.europa.eu/fp7/home_en.html).

O Comité Consultivo da UE em matéria de DR (ver ponto 7) e o Comité dos Medicamentos Órfãos (COMP), da Agência Europeia dos Medicamentos (EMA), dirigirão à Comissão uma recomendação conjunta anual sobre pontos específicos a ter em conta nos convites à apresentação de propostas para a execução dos programas-quadro.

Os projectos de coordenação dirigidos a uma optimização dos recursos limitados dedicados à investigação sobre doenças raras deveriam ser incentivados. Como um exemplo, o projecto ERANet (E-RARE)<sup>22</sup> apoiado pelo 6.º PQ da UE que coordena actualmente as políticas de financiamento de investigação para doenças raras de sete países contribui para resolver a fragmentação dos esforços de investigação. Tais abordagens deveriam ter a devida consideração.

## **6. COOPERAÇÃO INTERNACIONAL**

A política da Comissão no domínio das doenças raras deveria visar a promoção da 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 cooperação internacional já é parte integrante dos programas-quadro de investigação.

## **7. GOVERNANÇA E MONITORIZAÇÃO**

A Comissão deveria ser assistida pelo Comité Consultivo da UE em matéria de DR a emitir um parecer sobre a implementação da presente comunicação. O Comité será presidido pela Comissão Europeia e assistido por um secretariado científico, apoiado pelo programa de saúde. Este Comité substituirá a actual *Task Force* DR da EU.

A organização do dia europeu das doenças raras (29 de Fevereiro, um dia raro) e as conferências europeias destinadas a aumentar a sensibilização de profissionais e grande público serão igualmente incentivadas.

A Comissão produzirá um relatório de implementação sobre a presente comunicação, dirigido ao Parlamento Europeu, ao Conselho, ao Comité Económico e Social Europeu e ao Comité das Regiões com base na informação facultada pelos Estados-Membros, o mais tardar cinco anos após a data de adopção da presente comunicação. O presente relatório deveria ser abordado ao mesmo tempo que o relatório sobre a implementação da recomendação do Conselho sobre doenças raras.

## **8. CONCLUSÃO**

Embora cada uma delas só afecte um pequeno número, relativo, de pacientes e de famílias, no seu conjunto, as DR representam um sério encargo para a UE. Além disso, a necessidade de juntar especialização e utilizar de modo eficiente os limitados recursos disponíveis significa que as doenças raras são uma área onde a cooperação europeia pode acrescentar um valor particular às acções dos Estados-Membros. A Comissão já tomou iniciativas individuais no passado, como o programa de doenças raras, o regulamento relativo a medicamentos órfãos, e a atenção prestada a doenças raras por actividades de programas-quadro de investigação, desenvolvimento tecnológico e demonstração. Mas é preciso mais acção para assegurar que estas vertentes individuais do trabalho desempenhado são apoiadas e reunidas numa

---

<sup>22</sup> <http://www.e-rare.eu/cgi-bin/index.php>.

estratégia global coerente para as doenças raras, a nível comunitário e nos Estados-Membros, a fim de se maximizar o potencial de cooperação.

Com a presente comunicação e a proposta que a acompanha de uma recomendação do Conselho, a Comissão visa implementar uma estratégia globalizante para as doenças raras. Estas iniciativas têm potencial para alargar ao máximo o âmbito da cooperação e do apoio mútuo nesta área de desafio para a Europa em geral. Apoiará os Estados-Membros a aplicar a sua estratégia nacional e regional para as doenças raras. Ao fazê-lo, ademais, dá a pacientes e famílias afectados pelas DR o real benefício da integração europeia vivida diariamente.