



Alcançar cuidados holísticos centrados na pessoa, para não deixar ninguém para trás

Um contributo para melhorar a vida das pessoas com
doenças raras e das suas famílias

Maio de 2019

eurordis.org/carepaper



Sobre a EURORDIS-Doenças Raras Europa

A EURORDIS-Doenças Raras Europa é uma **aliança única, sem fins lucrativos, que reúne mais de 800 associações de doenças raras de mais de 70 países** que trabalham juntas para melhorar a vida dos mais de 30 milhões de pessoas com doenças raras na Europa.

Ao pôr em contacto doentes, famílias e grupos de doentes, bem como ao reunir todas as partes interessadas e mobilizar a comunidade das doenças raras, a EURORDIS fortalece a voz dos doentes e contribui para moldar a investigação, as políticas e aos serviços prestados aos doentes.

A EURORDIS trabalha com um vasto e diverso conjunto de países e de doenças para melhorar a vida das pessoas com doenças raras.

A visão da EURORDIS é tornar possível melhores vidas e curas para as pessoas com doenças raras.

Siga [@eurordis](#) ou a [página da EURORDIS no Facebook](#). Para mais informações, visite <https://www.eurordis.org/pt-pt>.

Acerca das doenças raras

MAIS DE
6000

Doenças raras diferentes



Raras, complexas, crónicas, incapacitantes, progressivas, degenerativas, com frequência potencialmente fatais

Cada uma afeta menos do que

1 EM 2000

PESSOAS

SEM CURA

para a grande maioria das doenças e com poucos tratamentos disponíveis



Em conjunto, calcula-se que

30 MILHÕES DE PESSOAS

vivam com uma doença rara na Europa

Estão geograficamente dispersas e muitas vezes isoladas



Os conhecimentos especializados e as informações sobre as doenças e as suas consequências são escassos e de difícil acesso

Poucos especialistas, geograficamente dispersos

A investigação é fragmentada

Neste documento, "pessoas que vivem com uma doença rara" refere-se às pessoas diretamente afetadas por uma doença rara, às pessoas com doenças complexas/incapacitantes não diagnosticadas e aos familiares das pessoas de ambos os grupos. O uso da palavra "cuidadores" neste documento refere-se aos familiares.

Porquê esta posição oficial?

Neste documento, apresentam-se provas sobre as necessidades quotidianas não atendidas das pessoas com doenças raras e das suas famílias — muitas vezes os principais cuidadores —, e também uma síntese sobre a política e as recomendações para conseguir cuidados holísticos para as doenças raras. Ao longo dos anos, a EURORDIS e os seus membros têm tomado parte em discussões com todas as partes interessadas para obter soluções para os cuidados holísticos. **O nosso desejo é de continuar a fazer parte da solução.**

A ambição da EURORDIS é que em 2030 haja cuidados holísticos para os 30 milhões de pessoas com doenças raras na Europa e para as suas famílias.

A nossa ambição é ver as pessoas com doenças raras integradas numa sociedade que não deixe ninguém para trás.

A realidade mostra que as pessoas com doenças raras e as suas famílias continuam a enfrentar sérios desafios quotidianos e de inclusão social. **É urgente responder a estas necessidades não atendidas.**

Todas as partes interessadas, trabalhando em conjunto, têm a capacidade de fazer avançar esta mudança, cocriando as necessárias estratégias, políticas, conhecimentos, ferramentas e estruturas de sustentabilidade para avançar com estas prioridades. O nosso objetivo com esta posição oficial é inspirar esse processo, destacando e recomendando parte dessas estratégias.

Além disso, acreditamos que as melhorias a alcançar não irão apenas beneficiar todas as pessoas com doenças raras e as suas famílias, mas também milhões de pessoas que vivem com outras doenças e outras incapacidades complexas e crónicas. Estas melhorias irão conduzir a sistemas de saúde e de segurança social mais resistentes e mais eficazes e, ao mesmo tempo, irão trazer grandes ganhos sociais.

Com as propostas apresentadas neste documento, pretendemos apoiar os países europeus na implementação dos Planos Nacionais para as doenças raras, do Pilar Europeu dos Direitos Sociais, da Convenção das Nações Unidas sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e dos Objetivos de Desenvolvimento Sustentável definidos pela Organização das Nações Unidas.

Terkel Andersen
Presidente da Direção
EURORDIS-Doenças Raras Europa

Yann Le Cam
Diretor Executivo
EURORDIS-Doenças Raras Europa

1 Resumo

(a) A nossa ambição para obter cuidados holísticos até 2030

Atualmente, os 30 milhões de pessoas com doenças raras e os seus familiares (frequentemente os cuidadores principais) continuam a ser uma população marginalizada e em grande parte invisível, com pouca informação sobre as suas doenças e os seus direitos, com poucos tratamentos e com um elevado nível de vulnerabilidade psicológica, social e económica.

A ambição da EURORDIS é que em 2030 haja cuidados holísticos para os 30 milhões de pessoas com doenças raras na Europa e para as suas famílias.

Os cuidados holísticos abrangem o espectro global das necessidades de saúde, sociais e quotidianas das pessoas com doenças raras e das suas famílias.

A nossa ambição é ver as pessoas com doenças raras e as suas famílias integradas numa sociedade que preste cuidados holísticos ao:

- **Estar ciente das suas necessidades e prestar cuidados de elevada qualidade, com eficácia e atempadamente, em função destas necessidades;**
- **Derrubar as barreiras no acesso aos cuidados, ao tratamento, à educação, ao emprego, ao lazer, ao apoio psicológico e a todos os aspetos de inclusão social;**
- **Permitir a fruição plena dos seus direitos humanos fundamentais, em pé de igualdade com os outros cidadãos.**

As pessoas com doenças raras devem ser integradas numa sociedade que não deixe ninguém para trás.

Esta posição oficial tem como objetivo incentivar um processo que garanta que as pessoas com doenças raras têm acesso a cuidados holísticos.

Aplaudimos todas as partes interessadas pelos progressos alcançados nas últimas décadas. No entanto, a realidade **mostra que as pessoas com doenças raras e as suas famílias continuam a enfrentar sérios desafios quotidianos e de inclusão social.**

Por exemplo, para **85% das pessoas com doenças raras**, a doença tem impacto em vários aspetos da sua saúde e da vida quotidiana. Não é de surpreender que um número impressionante de **7 em cada 10 pessoas com doenças raras e seus cuidadores familiares tenha de reduzir ou interromper a sua atividade profissional e 69% enfrentem também uma diminuição dos rendimentos.**

(b) Porquê agir agora?

É urgente resolver as graves necessidades não satisfeitas das pessoas com doenças raras e das suas famílias. Para o fazer, é necessária uma estratégia multissetorial: da investigação ao diagnóstico, do acesso a tratamentos à assistência social e a serviços de saúde, tanto a nível nacional como europeu. **Todas as partes interessadas têm um papel fundamental a desempenhar.**

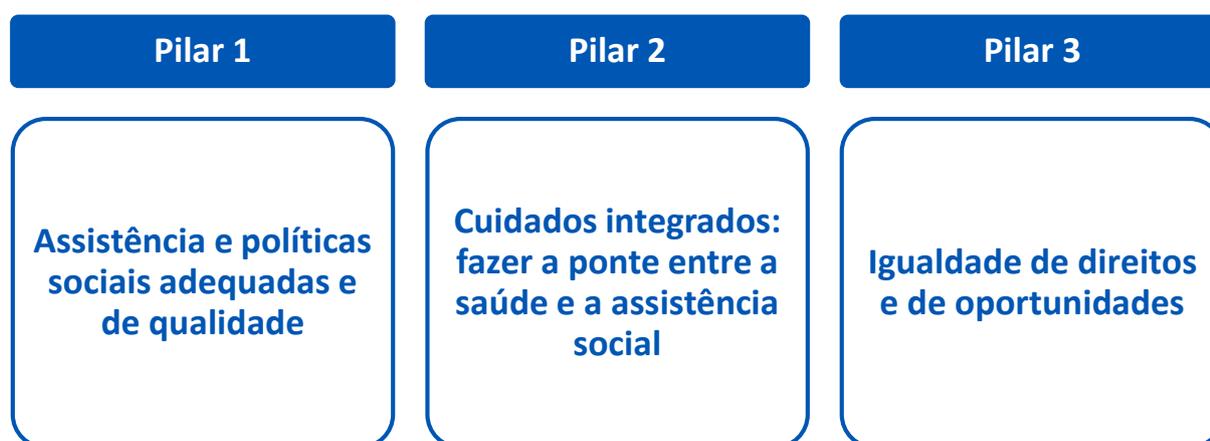
Agora é o momento certo para agir, quando:

- Os **Objetivos de Desenvolvimento Sustentável** apelam a uma ação efetiva a nível global para garantir que ninguém fica para trás;
- O **Pilar Europeu Dos Direitos Sociais** está a abrir caminho para que a União Europeia e os seus Estados-membros confirmem direitos sociais, igualdade de oportunidades e inclusão social de forma mais eficaz;
- As **24 Redes Europeias de Referência** e a **Rede Europeia de Centro de Recursos para as Doenças Raras** podem atuar como plataformas de recolha e divulgação de conhecimentos e boas práticas;

- 25 Estados-membros da UE já adotaram e estão a implementar um plano nacional para as doenças raras;
- As associações que representam as pessoas com doenças raras, as entidades públicas, os prestadores de cuidados de saúde e sociais, bem como outras partes interessadas, estão prontas para ter um papel ativo e a criar conjuntamente políticas e serviços.

(c) Tornar realidade os cuidados holísticos para as pessoas com doenças raras

A estratégia para garantir a prestação de cuidados holísticos e integrados nas doenças raras tem de assentar nos agentes de mudança que se seguem, que são detalhadamente analisados neste documento e que serviram de base às recomendações que nele constam:



A partir destes pilares, acreditamos que se podem conseguir melhorias significativas se:

- Os cuidados e o apoio forem organizados no âmbito de uma abordagem holística, centrada na pessoa, multidisciplinar, contínua e participativa, que considere quer a pessoa que vive com uma doença rara, quer os cuidadores da sua família;
- Os prestadores de cuidados em todos os setores estiverem equipados com conhecimentos, boas práticas e estratégias de coordenação de cuidados, permitindo-lhes ter em conta as especificidades das doenças raras;
- Os cuidados integrados forem prestados de forma efetiva e atempada, em coordenação e no âmbito dos — e entre os — serviços de saúde, sociais e comunitários e as organizações representativas das pessoas com doenças raras;
- Forem estabelecidos mecanismos para o envolvimento significativo das pessoas com doenças raras e das suas organizações representativas na conceção, implementação e monitorização das políticas e dos serviços;
- As políticas sociais e para a deficiência tiverem efetivamente em conta as especificidades das doenças complexas e das deficiências, como é o caso das doenças raras;
- As pessoas com doenças raras e as suas famílias estiverem informadas e capacitadas para conhecer e gerir a sua doença.

As nossas recomendações

Para incentivar a implementação destas melhorias, apelamos à UE, a todos os países europeus e a todas as partes interessadas do setor da saúde e do setor social para que divulguem este documento e tomem medidas com base nas recomendações apresentadas em seguida.

Só em conjunto é que conseguiremos garantir que nenhum dos 30 milhões de europeus que vivem com uma doença rara é deixado de para trás. Para assegurar que as melhorias atrás mencionadas são efetivamente alcançadas, recomendamos:

1. A utilização plena dos instrumentos da UE e das redes europeias para implementar cuidados holísticos para as pessoas com doenças raras
2. A criação de um ambiente político favorável a nível nacional para os cuidados holísticos para as doenças raras
3. A compilação e disseminação de conhecimentos e de boas práticas para garantir que as necessidades das pessoas com doenças raras e dos seus cuidadores são tratadas adequadamente pelos serviços especializados e pelos serviços de uso comum
4. A implementação de mecanismos específicos que garantam a prestação de cuidados integrados para as doenças raras
5. A garantia do envolvimento significativo das organizações e dos representantes das pessoas com doenças raras na conceção e implementação de políticas e serviços
6. A implementação de medidas específicas que assegurem o acesso das pessoas com doenças raras e dos seus cuidadores a serviços sociais e de proteção social adequados
7. Que seja assegurado o reconhecimento e a compensação adequada das incapacidades sentidas pelas pessoas com doenças raras
8. A criação de condições para as pessoas com doenças raras e os seus cuidadores acederem a emprego adaptado e sustentável
9. A implementação de mecanismos específicos para capacitar as pessoas com doenças raras e os seus cuidadores, em cocriação e coprestação com organizações que representam as pessoas com doenças raras
10. A eliminação de todos os tipos de discriminação, garantindo que as pessoas com doenças raras têm acesso à inclusão social, laboral, educacional e de lazer, em pé de igualdade com os outros cidadãos

2 Impacto das doenças raras no dia-a-dia: compreender os desafios específicos

Ser confrontado com uma doença rara constitui um acontecimento que muda radicalmente a vida e que, frequentemente, implica desafios para os indivíduos afetados, bem como para as suas famílias.

A saúde, definida pela Organização Mundial de Saúde como um estado de completo bem-estar físico, mental e social³, fica claramente comprometida para os 30 milhões de europeus com uma doença rara e para os seus familiares - na maior parte das vezes os principais cuidadores - cujo bem-estar, vida diária e emprego são afetados.

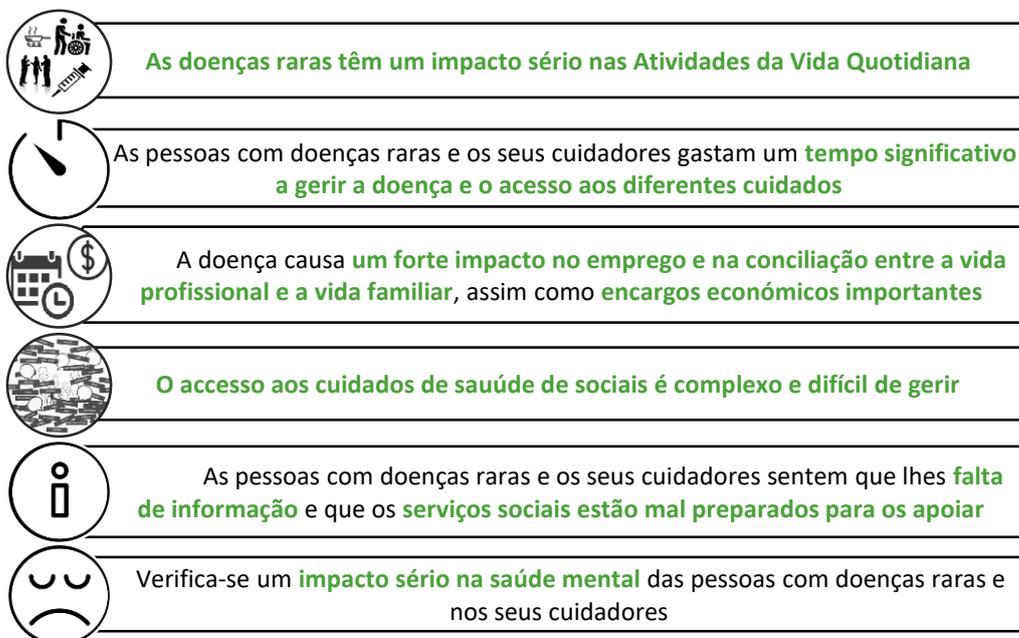
O impacto das doenças raras não é menos considerável do que o de outras doenças crónicas e incapacitantes. Em comparação com as doenças crónicas mais prevalentes, as pessoas com doenças raras têm uma pior qualidade de vida e experienciam maiores perdas em termos de cuidados médicos, atividades sociais e económicas².

As doenças raras são frequentemente graves, crónicas, extremamente complexas, seriamente incapacitantes, degenerativas e associadas a comorbidades³⁴. Existem mais de 6000 doenças raras e muitas pessoas afetadas por doenças raras e complexas permanecem sem diagnóstico.

Uma elevada percentagem de pessoas com doenças raras é afetada por incapacidades motoras, neuro-sensoriais ou intelectuais, que podem ocorrer simultaneamente⁵. Mesmo quando não estão associadas a uma incapacidade, em muitos casos, as doenças raras influenciam a saúde da pessoa e têm um impacto incapacitante na vida quotidiana.⁶ Não estão disponíveis tratamentos específicos para a maioria das doenças raras e os tratamentos existentes nem sempre conseguem minimizar todas as incapacidades complexas provocadas pela doença rara³. Em resultado disso, as doenças raras afetam substancialmente a esperança de vida³ e representam uma taxa considerável de mortes precoces e de incapacidades permanentes na população europeia⁷.

Dados do primeiro inquérito europeu sobre o impacto das doenças raras na vida quotidiana^a — "Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community"⁸ — confirmam que as consequências de viver com uma doença rara vão muito para lá da área da saúde. 85% dos entrevistados declararam que a doença rara tem impacto sobre vários aspetos da sua saúde e da sua vida quotidiana.

O inquérito mostra que as consequências das doenças raras se estendem às Atividades da Vida Quotidiana^b e ao domínios socioeconómico, da família, da educação, do emprego e da inclusão social:



^a Inquérito a 3000 pessoas com doenças raras e aos seus cuidadores, realizado através da Rare Barometer Voices, uma iniciativa da EURORDIS para inquéritos <https://www.eurordis.org/voices>, no âmbito do projeto INNOVCare, financiado pela UE www.innovcare.eu. Resultados completos disponíveis aqui: <http://bit.ly/SurveyRD>.

^b Atividades da Vida Quotidiana «referem-se às tarefas básicas da vida quotidiana, tais como comer, tomar banho e utilizar o quarto de banho, vestir-se e movimentar-se, e a incapacidade para executar estas tarefas indica algum grau de dependência e a necessidade de assistência»³⁷.

O tempo gasto a gerir a doença é significativo: 42% das pessoas com doenças raras e os cuidadores da sua família que responderam ao inquérito **passam mais do que 2 horas por dia em tarefas relacionadas com a doença** (p. ex., higiene, administração de tratamentos) e **um terço dos cuidadores passa mais de 6 horas por dia nessas tarefas.**

Além disso, as **pessoas com doenças raras precisam de cuidados e de acompanhamento por parte de profissionais de saúde diferentes**, muitas vezes de vários especialistas médicos diferentes, **assim como de assistentes sociais e outros prestadores de serviços sociais e locais**³. Estes podem incluir também reabilitação, centro de dia, cuidados em casa, assistentes pessoais, cuidados temporários, escolas e locais de trabalho adaptados, apoio psicológico e prescrição social, entre outros⁹.

Enquanto o percurso de acesso aos cuidados permanecer muito complexo e fragmentado nos países europeus, perde-se uma quantidade significativa de tempo a organizar os cuidados fora de casa (por exemplo, marcar e ir a consultas), o que **64% dos entrevistados considera difícil de gerir.**

As vias de cuidados permanecem muito complexas e fragmentadas

Não surpreende, pois, que haja uma quantidade tão impressionante como **7 em cada 10 pessoas com doenças raras e os seus cuidadores que tiveram de reduzir ou cessar a sua atividade profissional, enquanto 58% estiveram ausentes do trabalho durante 15 dias no ano anterior ao inquérito.**

A combinação dos desafios enfrentados ao nível do emprego e com a gestão de várias consequências da doença agrava os encargos económicos com que se confrontam: **73% dos entrevistados afirmam que os custos relacionados com a doença são elevados enquanto 69% enfrentam também uma diminuição do rendimento.**

Para muitas, se não a maioria, das pessoas com doenças raras e os seus cuidadores, males como a **pobreza, desemprego, a estigmatização e a exclusão social não são conceitos distantes – são uma realidade diária e uma consequência direta da sua doença.**

Devido a estas circunstâncias, **sentimentos de depressão e infelicidade são três vezes mais comuns entre as pessoas com doenças raras e os cuidadores da família do que na população em geral**^{c8}. A doença e os desafios quotidianos têm, por isso, um **impacto evidente e forte sobre a saúde mental e o bem-estar, levando a uma limitada perspetiva de integração social.**

A combinação da raridade, da complexidade e da falta de tratamento eficaz traz desafios adicionais à **prestação de cuidados holísticos**, uma vez que os serviços de uso comum não são suficientemente flexíveis para ter em consideração as necessidades sem precedentes¹⁰. **Em muitos casos, necessidades médicas, psicológicas e sociais significativas permanecem por atender.**

Atualmente, as pessoas com doenças raras — crianças, adultos, idosos e os seus cuidadores familiares (que são principalmente mulheres⁸) — continuam a ser uma população marginalizada e em grande parte invisível, com pouca informação sobre as suas doenças e os seus direitos, com poucos tratamentos e com um elevado nível de vulnerabilidade psicológica, social e económica.



Louis e Matthieu, distrofia muscular de Becker, França

^c Amostra do inquérito comparada com o International Social Survey Programme 2011.

3 Tomar medidas pode melhorar significativamente as vidas de milhões de pessoas com doenças raras na Europa

A ambição da EURORDIS é que em 2030 haja cuidados holísticos para os 30 milhões de pessoas com doenças raras na Europa e para as suas famílias.

A nossa ambição é ver as pessoas com doenças raras e as suas famílias integradas numa sociedade que tem consciência das suas necessidades, que presta cuidados centrados na pessoa, com elevada qualidade, com eficácia e atempadamente, e que derruba as barreiras no acesso a todos os aspetos da inclusão social.

A nossa ambição é ver as pessoas com doenças raras e as suas famílias integradas numa sociedade que não deixe ninguém para trás, permitindo-lhes usufruir plenamente dos seus direitos humanos fundamentais, em pé de igualdade com os outros cidadãos.

Aplaudimos todas as partes interessadas pelos progressos alcançados nas últimas décadas. Com os avanços importantes no tratamento das doenças raras, da investigação e do diagnóstico ao acesso ao tratamento e a cuidados de saúde especializados, as pessoas com doenças raras têm agora uma maior esperança de vida.

No entanto, atualmente ainda é um facto que, dependendo do Estado-membro e da região, o tratamento e a reabilitação para as doenças raras difere significativamente no que toca à disponibilidade e à qualidade²¹. Adicionalmente, a realidade mostra que as pessoas com doenças raras e os seus familiares, que muitas vezes são os principais cuidadores, continuam a enfrentar sérios desafios quotidianos e de inclusão social.

O Grupo de Peritos da Comissão Europeia em matéria de Doenças Raras afirma que a incapacidade de colmatar estas graves necessidades sociais não satisfeitas afeta sua dignidade, autonomia e outros direitos humanos fundamentais expressos na Declaração Universal dos Direitos Humanos e na Convenção das Nações Unidas sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência³.

É urgente responder a estas necessidades não atendidas. Agora é o momento certo para agir, quando:

- Os **Objetivos de Desenvolvimento Sustentável** apelam a uma ação efetiva a nível global para combater os desafios societais e para garantir que ninguém fica para trás;
- O **Pilar Europeu Dos Direitos Sociais** está a abrir caminho para que a União Europeia e os seus Estados-membros confirmem direitos sociais, igualdade de oportunidades e inclusão social de forma mais eficaz aos cidadãos da UE;
- As **24 Redes Europeias de Referência** para as doenças raras e a **Rede Europeia de Centros de Recursos para as Doenças Raras** estão constituídas e podem atuar como plataformas de recolha e divulgação de conhecimentos e boas práticas sobre a forma de organizar os cuidados holísticos para as doenças raras;
- **25 Estados-membros já adotaram um plano nacional de** ou uma estratégia para as doenças raras e estão a concentrar-se na sua implementação e monitorização. As discussões sobre as necessidades quotidianas não satisfeitas permanecem na agenda da maioria das conferências nacionais de doenças raras;
- **As associações que representam as pessoas com doenças raras, as entidades públicas, prestadores de cuidados de saúde e de assistência social e outras partes interessadas estão prontas para terem um papel ativo e para trabalharem juntas para cocriar boas práticas** que apoiem a implementação de cuidados holísticos para as pessoas com doenças raras;
- **As organizações e os representantes das pessoas com doenças raras estão unidas** num movimento forte, **prontos para se participarem ativamente na cocriação de políticas e serviços, como parceiros de pleno direito;**

Foram já desenvolvidas importantes estruturas para apoiar o tratamento das doenças raras. Estas devem ser reforçadas, mas só por si não são suficientes. Mais ações são necessárias de todas as partes interessadas para garantir que os países europeus desenvolvem e implementam, de forma efetiva, políticas e serviços que garantam cuidados holísticos para as doenças raras.

A comunidade das doenças raras exorta todas as partes interessadas a agir com base nas recomendações apresentadas nesta posição oficial. Nenhum dos milhões de europeus que vivem com uma doença rara deve ficar para trás. O momento para agir é agora.

Todas as partes interessadas devem ter em conta que, como reconheceu a Comissão Europeia, muitas «doenças raras são compatíveis com uma vida normal quando diagnosticadas a tempo e geridas corretamente»¹¹. Um diagnóstico e uma via tratamento atempados e adaptados, baseados nas necessidades individuais, irão aumentar os níveis de autonomia e de participação na sociedade, quer dos indivíduos afetados, quer dos seus cuidadores.

Os modelos de cuidados para as pessoas com doenças raras também têm o potencial de servir um grande número de pessoas afetadas por outras doenças e e deficiências crónicas e complexas. Melhores modelos de cuidados para as doenças raras irão, por isso, contribuir para construir sistemas de saúde e de segurança social mais resistentes e eficientes, o que também trará grandes ganhos sociais, impedindo que milhões de cidadãos enfrentem ainda mais vulnerabilidades sociais e de saúde e, ao mesmo tempo, aumentando a participação social e as perspetivas de emprego.

Com as propostas apresentadas neste documento, pretendemos contribuir para apoiar os países europeus na implementação dos Planos Nacionais para as doenças raras, do Pilar Europeu dos Direitos Sociais, da Convenção das Nações Unidas sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e dos Objetivos de Desenvolvimento Sustentável definidos pela Organização das Nações Unidas.



Shelby e Taylor, síndrome de Angelman, EUA

4 As nossas recomendações

A EURORDIS e os seus membros LEMBRAM:

- ✓ A Declaração Universal dos Direitos Humanos;
- ✓ A Convenção das Nações sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência
- ✓ Os Objetivos de Desenvolvimento Sustentável;
- ✓ A Carta dos Direitos Fundamentais da União Europeia;
- ✓ O Pilar Europeu dos Direitos Sociais;
- ✓ As Recomendações do Grupo de Peritos da Comissão Europeia para apoiar a incorporação das doenças raras nos serviços e nas políticas sociais;
- ✓ Os Planos e Estratégias Nacionais para as doenças raras.

A EURORDIS e os seus membros EXORTAM A UE e todos os PAÍSES EUROPEUS a que garantam que as pessoas com doenças raras e as suas famílias não ficam de para trás, cumprindo as disposições estabelecidas nestas importantes políticas globais, europeias e nacionais.

Acreditamos que se podem conseguir melhorias significativas se:

- ✓ Os cuidados e o apoio forem organizados no âmbito de uma abordagem holística, centrada na pessoa, multidisciplinar, contínua e participativa, que considere quer a pessoa que vive com uma doença rara, quer os cuidadores da sua família;
- ✓ Os prestadores de cuidados em todos os setores estiverem equipados com conhecimentos, boas práticas e estratégias de coordenação de cuidados, permitindo-lhes ter em conta as especificidades das doenças raras;
- ✓ Os cuidados continuados integrados forem prestados de forma efetiva e atempada, em coordenação e no âmbito do - e entre os - serviços de saúde, sociais e comunitários e as organizações representativas das pessoas com doenças raras;
- ✓ Forem estabelecidos mecanismos para o envolvimento significativo das pessoas com doenças raras e das suas organizações representativas na conceção, implementação e monitorização das políticas e dos serviços;
- ✓ As políticas sociais e para a deficiência tiverem efetivamente em conta as especificidades das doenças complexas e das deficiências, como é o caso das doenças raras;
- ✓ As pessoas com doenças raras e as suas famílias estiverem informadas e capacitadas para entender e gerir a sua doença.

Para garantir que estas melhorias são efetivamente alcançadas, a EURORDIS e os seus membros RECOMENDAM:

1. A utilização plena dos instrumentos da UE e das Redes Europeias para implementar cuidados holísticos para as pessoas com doenças raras

- ✓ Todas as propostas e recomendações legislativas decorrentes do Pilar Europeu dos Direitos Sociais devem ter em conta as necessidades específicas das pessoas com doenças raras, dos seus cuidadores, e de outras pessoas com doenças complexas/incapacidades. O "Quadro de Pontuação Social" (*Social Scoreboard*) deve introduzir indicadores claros e ferramentas de monitorização para apoiar mudanças eficazes nas políticas;
- ✓ Os mecanismos disponíveis ao nível da UE devem apoiar a implementação de serviços sociais e de cuidados continuados integrados para as pessoas com doenças raras, os seus cuidadores e outras pessoas com doenças complexas/incapacidades:
 - Os programas e linhas de financiamento devem ser garantidos ao abrigo do Quadro Financeiro Plurianual para apoiar as redes e projetos inovadores em toda a UE que permitam aos Estados-membros cocriar e transferir boas práticas e modelos de cuidados inovadores;
 - Os Fundos Estruturais e de Investimento Europeus devem atuar como um mecanismo acessível e adequado para apoiar eficazmente os Estados-membros para transformar os projetos-piloto

inovadores em serviços de uso comum. As atividades transfronteiriças — p. ex., as plataformas a nível da UE — devem ser apoiadas através de programas de financiamento, no âmbito dos Fundos Estruturais e de Investimento Europeu s, que apoiem a cooperação entre países;

- O Semestre Europeu deve ser usado como veículo para conceber e implementar políticas sociais e de emprego adequadas a nível nacional;
 - O Grupo da Comissão Europeia para a Promoção da Saúde, Prevenção das Doenças e Gestão de Doenças Não Transmissíveis (*European Commission Steering Group on Health Promotion, Disease Prevention and Management of Non-Communicable diseases*) deve enfrentar e responder aos desafios das pessoas com doenças raras e dos seus cuidadores.
- ✓ Os organismos nacionais e europeus devem atribuir apoio financeiro e estrutural para garantir a sustentabilidade das plataformas a nível europeu que reúnem e partilham conhecimentos e boas práticas sobre as doenças raras, como as Redes Europeias de Referência, a Rede Europeia de Centros de Recursos para as Doenças Raras e a Orphanet. Deve ser criado um ambiente favorável para integrar estas iniciativas nos sistemas nacionais de saúde e de segurança social.

2. A criação de um ambiente político favorável a nível nacional para os cuidados holísticos para as doenças raras

- ✓ Todos os Planos e Estratégias Nacionais para as doenças raras devem incluir disposições que permitam que as pessoas com doenças raras e os seus cuidadores tenham acesso atempado e adequado aos cuidados integrados de saúde e sociais, aos serviços sociais e aos serviços de proteção social. Estes devem incluir mecanismos para apoiar as associações nacionais para as doenças raras, na qualidade de organizações da sociedade civil envolvidas na conceção, implementação e monitorização de políticas/serviços. Quando atualizados e avaliados, os Planos Nacionais devem ser submetidos a um controlo social;
- ✓ Os países europeus devem implementar mecanismos específicos para garantir a coordenação entre setores da política nacional no âmbito de uma abordagem multidisciplinar, envolvendo os ministérios da saúde, do trabalho e da solidariedade, da educação e da investigação. Devem ser criados grupos de trabalho interministeriais e orçamentos partilhados entre ministérios;
- ✓ Devem ser postos em prática mecanismos de sustentabilidade que devem ser acessíveis aos organismos públicos, às organizações da sociedade civil e aos prestadores de serviços para assegurar a implementação dos cuidados holísticos.



Philipp, osteogénese imperfeita, Alemanha

3. A compilação e disseminação de conhecimentos e de boas práticas para garantir que as necessidades das pessoas com doenças raras e dos seus cuidadores são tratadas adequadamente pelos serviços especializados e pelos serviços de uso comum

- ✓ Os países europeus devem reconhecer e apoiar os Centros de Referência existentes, as redes nacionais de referência, os Centros de Recursos, as associações representativas das pessoas com doenças raras e as equipas da Orphanet, capitalizando os seus sólidos conhecimentos e experiência para melhorar os cuidados prestados pelos serviços especializados e pelos serviços de uso comum. Estes serviços devem ser dotados de pessoal e recursos adequados para poderem cumprir a sua missão;
- ✓ As Redes Europeias de Referência e os seus respetivos prestadores de cuidados de saúde devem continuar a funcionar como uma plataforma para recolher e divulgar dados, boas práticas e orientações sobre cuidados de saúde e cuidados integrados para as doenças raras em cooperação com as organizações representativas das pessoas com doenças raras;
- ✓ A formação para os prestadores de serviços de saúde e sociais deve ser desenvolvida e fornecida com base nos conhecimentos dos serviços especializados em doenças raras e nas organizações que representam as pessoas com doenças raras. Estes serviços devem aumentar a capacidade dos profissionais e os conhecimentos sobre as doenças, os direitos das pessoas com doenças raras e dos seus cuidadores, os recursos disponíveis e as boas práticas de cuidados;
- ✓ A UE e os países europeus devem continuar a apoiar projetos-piloto por serem geradores de boas práticas e de serviços inovadores. Deve ser concedido tempo para a conceção, implementação e avaliação de impacto a longo prazo destes projetos a fim de reunir provas de qualidade sobre o seu impacto direto e societal;
- ✓ A investigação socioeconómica no campo das doenças raras deve ser apoiada a nível nacional e europeu a fim de apoiar a tomada de decisões sobre reformas nos cuidados de saúde, sociais e integrados.



Jorge e Maria, síndrome de Prader-Willi, México

4. A implementação de mecanismos específicos que garantam a prestação de cuidados integrados para as doenças raras

- ✓ Os países europeus devem promover a coordenação e a interoperabilidade entre todas as partes envolvidas na prestação de cuidados, incluindo os serviços de saúde, sociais e comunitários, assim como organizações que representam as pessoas com doenças raras e os indivíduos/cuidadores afetados. Os protocolos e procedimentos de coordenação, as TI e as ferramentas de e-saúde (saúde online) podem ser usadas para essa finalidade;
- ✓ As doenças raras e as doenças complexas não diagnosticadas devem ser consideradas pelas ferramentas de estratificação de risco usadas pelos sistemas de cuidados de saúde para tomar decisões sobre a prestação de cuidados integrados, através do uso dos sistemas de codificação implementados;
- ✓ Todas as pessoas com doenças raras devem ter direito a um plano de cuidados individual, centrado na pessoa, a ser prestado no âmbito de uma abordagem holística multidisciplinar, coordenada entre todos os prestadores de cuidados;
- ✓ Devem ser desenvolvidas descrições de prestações de cuidados integrados para as doenças raras e doenças não diagnosticadas, ao nível nacional, indicando as etapas do processo e dos cuidados a seguir, identificando os mecanismos de coordenação existentes e as responsabilidades dos diferentes prestadores de cuidados;
- ✓ A gestão de casos, enquanto mecanismo eficaz de coordenação de cuidados, deve ser implementada em todos os países europeus para apoiar os cuidados para as pessoas com doenças raras, os seus cuidadores e outras pessoas com doenças complexas/incapacidades. A formação em gestão de casos para as doenças raras deve ser desenvolvida e a profissão de gestor de casos deve ser reconhecida no âmbito dos códigos nacionais de atividades económicas (CAE).

5. A garantia do envolvimento significativo das organizações e representantes das pessoas com doenças raras na conceção e implementação de políticas e serviços

- ✓ O envolvimento dos beneficiários na conceção, implementação e prestação dos serviços deve tornar-se um requisito para a prestação de cuidados de saúde e sociais para garantir cuidados participativos e centrados na pessoa;
- ✓ As ferramentas e plataformas que fornecem informações e formação devem estar disponíveis para os representantes das pessoas com doenças raras a fim de construir os seus conhecimentos e a sua capacidade de participar na tomada de decisões na prestação de cuidados;
- ✓ As associações de doenças raras, enquanto organizações da sociedade civil, devem ser apoiadas e consideradas como parceiros de pleno direito na conceção, implementação e monitorização de políticas e serviços.

6. A implementação de medidas específicas que assegurem o acesso das pessoas com doenças raras e dos seus cuidadores a serviços sociais e de proteção social adequados

- ✓ Os países europeus devem garantir que todas as pessoas com doenças raras e os seus cuidadores têm direito a ter acesso a assistentes sociais e à disponibilização de proteção social e de inclusão social adequadas, adaptadas às suas necessidades individuais e ao custo de vida. Esta disponibilização deve ter por objetivo apoiar a vida autónoma e ao, mesmo tempo, abranger as necessidades dos indivíduos gravemente afetados;
- ✓ Aqueles que têm doenças complexas para as quais um diagnóstico e/ou uma avaliação de deficiência não estão disponíveis não devem ser privados de aceder aos direitos sociais e à proteção social;
- ✓ Os atuais serviços sociais especializados para as doenças raras, como os Centros de Recursos, devem ser reconhecidos e apoiados para atuar como um centro de conhecimentos e de boas práticas, assim como um serviço direto e prestador de formação para profissionais no setor social e da saúde;
- ✓ Os países europeus também devem encarar as organizações que representam as pessoas com doenças raras como partes interessadas apropriadas para prestar cuidados, na qualidade de prestadores complementares aos serviços públicos. Quando prestam serviços sociais e de apoio, estas organizações devem ser apoiadas financeiramente para levar a cabo este papel.

7. Que seja assegurado o reconhecimento e a compensação adequada das incapacidades sentidas pelas pessoas com doenças raras

- ✓ A Comissão Europeia e os países europeus devem implementar a Convenção das Nações Unidas sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência, tendo em conta as necessidades específicas das pessoas com doenças raras;
- ✓ A Comissão Europeia deve assegurar que as necessidades da comunidade das doenças raras são tidas em conta no âmbito da Estratégia para a Deficiência da UE para 2020–2030;
- ✓ As partes interessadas a nível nacional e europeu devem empenhar-se para desenvolver políticas, procedimentos, serviços e tecnologias para construir ambientes que visem quebrar barreiras à participação em todas as áreas da sociedade, promovendo a autonomia e a vida independente;
- ✓ Os países europeus devem melhorar os sistemas nacionais de avaliação da deficiência para garantir que não há lacunas na integração de doenças complexas que causam deficiência. A funcionalidade ou incapacidade das pessoas com doenças raras deve ser devidamente avaliada e apoiada com medidas de compensação adequadas;
- ✓ As ferramentas e redes existentes devem ser usadas para apoiar a geração e disseminação dos conhecimentos sobre as consequências funcionais das doenças raras. Entre estas encontram-se a ferramenta multilingue online e as fichas informativas sobre a deficiência da Orphanet, as Redes Europeias de Referência e as Redes Europeias de Centros de Recursos para as Doenças Raras;
- ✓ Os organismos nacionais competentes devem implementar um programa de formação para as equipas de avaliação da deficiência sobre as consequências funcionais das doenças raras, em parceria com as alianças nacionais para as doenças raras e com as redes acima mencionadas;
- ✓ Para permitir que as pessoas com doenças raras, e todas as pessoas com deficiência, vivam de forma independente e participem plenamente em todos os aspetos da vida, os países europeus deverão tomar

Os países europeus devem melhorar os sistemas nacionais de avaliação da deficiência

medidas adequadas para garantir o seu acesso, em pé de igualdade com as outras pessoas, ao ambiente físico, aos transportes, à informação, às comunicações e a outras instalações e serviços abertos ou à disposição do público.

8. A criação de condições para as pessoas com doenças raras e os seus cuidadores acederem a emprego adaptado e sustentável

- ✓ Deve garantir-se o acesso a educação de elevada qualidade para todas as pessoas com doenças raras e doenças complexas. Quando necessário, o ensino escolar adaptado deve ser acessível e disponibilizado de maneira que apoie todas as pessoas para que alcancem o seu máximo potencial;
- ✓ Os países europeus, através da Diretiva relativa à Conciliação entre a Vida Profissional e a Vida Familiar e de outros meios, devem garantir que as pessoas com doenças complexas/deficiências e os seus cuidadores têm o direito a mecanismos específicos que apoiem o seu acesso e manutenção no mercado de trabalho:
 - Formas flexíveis de organização do trabalho, tais como horários de trabalho flexíveis e teletrabalho;
 - Dispensa de trabalho por períodos razoáveis devido à doença/deficiência ou às responsabilidades de cuidador;
 - Assistência personalizada para melhorar o emprego ou autoemprego, como o aconselhamento profissional para explorar vias profissionais enriquecedoras;
 - Adaptações razoáveis do local de trabalho.
- ✓ Ao deixar o mercado de trabalho ou ao ter de trabalhar a tempo parcial devido à doença, as pessoas com doenças raras, os seus cuidadores e outras pessoas com doenças complexas devem ter acesso a medidas de proteção social, direito a pensão, a cuidados e a apoios que lhes permitam viver uma vida digna;
- ✓ As pessoas com doenças raras e com deficiência que desejem estudar e/ou participar como voluntários em organizações da sociedade civil não devem, de maneira nenhuma, ser privadas dos seus direitos, incluindo os benefícios de invalidez e de reforma;
- ✓ Toda a legislação da UE e a nível nacional deve garantir que não existe nenhuma forma de discriminação com base no estado de saúde ou de deficiência relativamente a todas as formas de emprego, incluindo o recrutamento, a contratação, o emprego, a progressão na carreira e condições de trabalho seguras e saudáveis.

9. A implementação de mecanismos específicos para capacitar as pessoas com doenças raras e os seus cuidadores, em cocriação e coprestação com organizações que representam as pessoas com doenças raras

- ✓ Os prestadores de cuidados devem estar preparados para dar assistência não-diretiva, fornecendo aos beneficiários informações relevantes, ferramentas e aconselhamento — além de permitir que os beneficiários expressem os seus desejos — para participar nas decisões sobre os seus cuidados e orientar os seus próprios serviços se assim o desejarem;
- ✓ Deve ser desenvolvido a nível nacional um conjunto de ferramentas especificamente para as doenças raras para ajudar a percorrer os sistemas nacionais de saúde e de segurança social;
- ✓ As linhas de atendimento para as doenças raras, quando existam, devem ser apoiadas. Todos os países europeus devem esforçar-se para implementar uma linha de atendimento para as doenças raras;
- ✓ As pessoas com doenças raras e os seus cuidadores devem ter o direito de aceder a apoio psicológico e a serviços de cuidados temporários, se assim o desejarem. Deve estabelecer-se uma avaliação anual da saúde mental para garantir a monitorização e a intervenção adequada para evitar o esgotamento e a depressão;
- ✓ Devem estar disponíveis e ser apoiadas oportunidades para promover apoio dos pares entre as pessoas com doenças raras. Estas oportunidades podem incluir seminários para "aprender uns com os outros" organizados por associações representativas das pessoas com doenças raras e/ou partes interessadas da área social e da saúde.

10. A eliminação de todos os tipos de discriminação para garantir que as pessoas com doenças raras têm acesso à inclusão social, laboral, educacional e de lazer, em pé de igualdade com os outros cidadãos

- ✓ Em consonância com a Carta dos Direitos Fundamentais da UE e o Pilar Europeu dos Direitos Sociais (art. 3.º), as pessoas com doenças raras não devem ser discriminadas. Devem ter o direito à igualdade de tratamento e de oportunidades em matéria de emprego, proteção social, educação e acesso a todos os bens e serviços disponíveis ao público.
- ✓ Toda a legislação da UE e a nível nacional deve garantir que não existe nenhuma forma de discriminação com base no estado de saúde ou de deficiência.

A versão completa deste documento está disponível em Inglês em eurordis.org/carepaper

Referências bibliográficas

- ¹ Organização Mundial de Saúde. 2014. Constitution of the World Health Organization. Basic Documents, Forty-eighth edition, Supplement. Consultado a 4 de janeiro de 2019, em <http://apps.who.int/gb/bd/PDF/bd48/basic-documents-48th-edition-en.pdf#page=7>.
- ² Nispen R.M.A. van, Rijken P.M., Heijmans M.J.W.M. 2003. Leven met een zeldzame chronische aandoening: Ervaringen van patiënten in de zorg en het dagelijks leven. NIVEL, Utrecht. Consultado a 4 de janeiro de 2019, em <https://nvlo04.nivel.nl/nivel-2015/sites/default/files/bestanden/zeldzame-aandoening.pdf>.
- ³ Commission Expert Group on Rare Diseases. 2016. Recommendations to Support the Incorporation of Rare Diseases into Social Services and Policies. (Abril de 2016). Consultado a 4 de janeiro de 2019, em https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/recommendations_socialservices_policies_en.pdf.
- ⁴ Orphanet: O portal para as doenças raras e os medicamentos órfãos 2012. Sobre as doenças raras (outubro de 2012). Consultado a 4 de janeiro de 2019, em http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=PT.
- ⁵ Guillem P., Cans C., Robert-Gnansia E., et al. 2008. Rare diseases in disabled children: an epidemiological survey. Arch Dis Child 93, 2 (2008), 115-118. DOI:10.1136/adc.2006.104455. Consultado a 4 de janeiro de 2019, em <http://dx.doi.org/10.1136/adc.2006.104455>.
- ⁶ Grut L., Kvam M.H. 2013. Facing ignorance: people with rare disorders and their experiences with public health and welfare services. Scandinavian Journal of Disability Research 15, 1 (2013), 20-32.
- ⁷ Rare Diseases Task Force. 2008. Health indicators for Rare diseases: State of the art and Future directions. (Junho de 2018). Consultado a 4 de janeiro de 2019, em http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1207.
- ⁸ EURORDIS 2017. Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community. Consultado a 4 de janeiro de 2019, em http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2017_05_09_Social%20survey%20leaflet%20final.pdf.
- ⁹ Castro R., Senecat J., De Chalendar M., et al. Client Group Rare Diseases. in: Amelung V.E., Stein V., Goodwin N., et al. eds. 2017. Handbook Integrated Care. Springer, Cham. 413-427. Consultado a 4 de janeiro de 2019, em https://link.springer.com/chapter/10.1007%2F978-3-319-67144-4_32.
- ¹⁰ EURORDIS 2009. The Voice of 12 000 Patients. Experiences and expectations of rare disease patients on diagnosis and care in Europe. Consultado a 4 de janeiro de 2019, em http://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/EURORDISCARE_FULLBOOKr.pdf.
- ¹¹ Comissão Europeia. 2008. 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. (Novembro de 2008). Consultado a 4 de janeiro de 2019, em http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_pt.pdf.



EURORDIS-DOENÇAS RARAS EUROPA

Plateforme Maladies Rares ♦ 96 rue Didot
75014 Paris ♦ France

Escritório de Bruxelas da EURORDIS

Fondation Universitaire ♦ Rue d'Egmont 11
1000 Brussels ♦ Belgium

Escritório de Barcelona da EURORDIS

Recinte Modernista Sant Pau ♦ Pabellón de Santa Apolonia
Calle Sant Antoni M^a Claret 167 ♦ 08025 Barcelona ♦ Spain

EURORDIS.ORG

This paper was produced thanks to funding received under an operating grant from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union

