

O FUTURO DAS DOENÇAS RARAS: NÃO DEIXAR NINGUÉM PARA TRÁS!

Principais resultados sobre a opinião das pessoas com doenças raras sobre políticas que podem afetar as suas vidas

Junho 2021



EXISTEM 30 MILHÕES
de pessoas com doenças raras
na Europa e 300 milhões em todo o
mundo



NÃO HÁ CURA
para a grande maioria das doenças
e são poucos os tratamentos dis-
poníveis

Embora tenham sido feitos grandes progressos na última década para melhorar a vida das pessoas com doenças raras, ainda subsistem muitas necessidades por satisfazer. O inquérito Rare 2030 teve como objetivo recolher as perspetivas dos doentes acerca do futuro das doenças raras com vista a definir as [recomendações do Rare 2030](#). O inquérito mostra que é necessária uma abordagem holística às doenças

raras, seja a nível da investigação, do diagnóstico, do tratamento e dos cuidados, seja capitalizando novas oportunidades tecnológicas. Estas políticas têm de ser integradas num novo quadro europeu sobre doenças raras até 2023, de modo a orientar os planos nacionais para as doenças raras e garantir que ninguém é deixado para trás.

RESULTADOS EUROPEUS DO RARE 2030 SOBRE O FUTURO DOENÇAS RARAS

Inquérito quantitativo em larga escala realizado pela Rare Barometer

3 DEZEMBRO 2020

17 JANEIRO 2021

3770 inquiridos na
Europa

23 idiomas

70 países

POPULAÇÃO-ALVO:
pessoas com doenças raras ou os seus
familiares (pais e parentes próximos)

978 doenças
representadas

1 AS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS PENSAM QUE A SUA QUALIDADE DE VIDA PODIA SER MELHORADA ATRAVÉS DE CUIDADOS INTEGRADOS DE SAÚDE E ASSISTÊNCIA SOCIAL

A maioria das pessoas com doenças raras não espera ser curada nos próximos 10 anos, mas considera possível melhorar a sua qualidade de vida acedendo a cuidados integrados de saúde e assistência social.



das pessoas com doenças raras não esperam ser curadas da sua doença rara nos próximos 10 anos, mas esperam:



58% ser alvo de apoio para a gestão dos aspetos emocionais e psicológicos da doença rara



53% ter a sua doença rara estabilizada



49% controlar os sintomas da sua doença rara, mesmo que estes continuem a progredir



44% possa ter acesso a emprego adaptado e acessível, bem como a acordos de trabalho flexíveis



39% não ser discriminados(as) devido à sua doença rara ou às suas incapacidades, nos vários aspetos da sua vida diária.

“É óbvio que o meu desejo era que fosse descoberta a cura mas, se isso não for possível (pois duvido que aconteça em 10 anos), pelo menos gostava que fôssemos tratados como pessoas com doença crónica, que é o que somos, para que possamos ter acesso aos benefícios correspondentes”. **Pessoa com doença rara, Espanha**



Considera possível e realista que, nos próximos 10 anos, pessoalmente ou a pessoa de quem cuida...

Para melhorar os cuidados, as principais prioridades para as pessoas com doenças raras são:

-  **51%** Tratamentos e/ou terapias que ainda não existem
-  **45%** Melhor coordenação entre todos os profissionais de saúde envolvidos nos cuidados de saúde da doença
-  **32%** Consultas com profissionais de saúde especializados na doença
-  **28%** Melhor reconhecimento social da doença

“ Em 2030, gostava de ter acesso a novos medicamentos e novas tecnologias; cuidados médicos bons, especializados e interdisciplinares; e psicoterapia permanente. Desejava também que o reconhecimento social e a inclusão das pessoas com doenças raras fosse melhor: aceder a ferramentas adequadas para participar na vida quotidiana e no mundo do trabalho ajudaria a reduzir os preconceitos e a prevenir os riscos de pobreza”. **Pessoa com uma doença rara, Alemanha**

O acesso ao diagnóstico é a principal prioridade para os inquiridos que ainda não foram diagnosticados

Q Nos próximos 10 anos, as 3 principais prioridades para melhorar os cuidados de saúde para a sua doença rara seriam o acesso a:

2 MELHOR COORDENAÇÃO DOS CUIDADOS DE SAÚDE

As pessoas com doenças raras preferem ser tratadas localmente, mas estão dispostas a utilizar consultas à distância para aceder mais facilmente a cuidados de saúde multidisciplinares.



81% estão dispostas a usar consultas à distância para discutir a sua doença com vários profissionais de saúde.

“ Os Centros de Referência permitem consultas multidisciplinares, o que é muito útil, mas devíamos ser capazes de fazer certos exames mais perto de casa e de ter acesso a mais consultas à distância. Posso controlar adequadamente os sintomas da minha doença a partir de casa, mas gasto muito tempo e energia a atravessar o país para consultar um Centro de Referência.” **Pessoa com doença rara, França**

Q Nos próximos 10 anos, estaria disposto(a) a participar em consultas não presenciais (via telefone, vídeo, e-mail, mensagem, aplicação), nas quais pode falar sobre a sua doença rara com vários profissionais de saúde (por exemplo, com médicos especialistas e com o seu médico de clínica geral)?

As pessoas com doenças raras estão bastante dispostas a viajar para outro país para receber tratamento médico.



86% estariam dispostas a viajar para outro país a fim de receber tratamento médico para a sua doença rara, incondicionalmente ou consoante o tratamento médico ou do país.

Q Nos próximos 10 anos e FORA DE PERÍODOS DE PANDEMIA E RESTRIÇÕES DE VIAGENS, estaria disposto(a) a viajar para outro país a fim de receber tratamento médico para a sua doença?

3 AS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS APOIAM FORTEMENTE O RASTREIO NEONATAL DE CONDIÇÕES RARAS



95%

Apoiam o rastreio neonatal de condições raras

“Tenho bronquiectasia e, quando me foi diagnosticada, disseram-me que provavelmente a teria durante muitos anos. Se o diagnóstico e o tratamento tivessem sido efetuados mais cedo, teria menos lesões pulmonares e utilizaria menos medicamentos. O diagnóstico precoce permitiria que as pessoas com doenças raras fossem tratadas de forma adequada e rápida.” **Pessoa com doença rara, Reino Unido**

Q

Na sua opinião, de modo a diagnosticar doenças raras precocemente, os exames para doenças raras deveriam ser realizados no momento de nascimento da criança (ex.: análises sanguíneas, rastreio genético)

4 AS ASSOCIAÇÕES DE DOENTES ESTÃO DISPOSTAS A PARTICIPAR ATIVAMENTE NA INVESTIGAÇÃO DAS DOENÇAS RARAS

Para os representantes dos doentes, as associações de doentes devem contribuir para a investigação das doenças raras:



93% como parceiro oficial ou coinvestigador



78% recolhendo financiamento para a investigação da sua doença



72% liderando os seus próprios projetos de investigação

“Necessitamos de muita investigação, quer na prática clínica, quer em teses de doutoramento e estudos – incluindo investigação internacional! Além disso, também é preciso que o trabalho das associações de doentes seja reconhecido e estas sejam mais envolvidas nos processos de investigação.” **Pessoa com doença rara, Alemanha**

Q

Como representante do doente, considera que as ASSOCIAÇÕES DE DOENTES devem contribuir para a investigação em doenças raras...

Para mais informações sobre as questões do inquérito ou sobre os seus resultados, [consulte o relatório completo em inglês](#) ou contacte rare.barometer@eurordis.org

Para saber mais sobre o estudo prospetivo Rare 2030 ou para participar na campanha Rare 2030 através da aplicação das suas recomendações, visite action.eurordis.org/pt/rare2030action

OBRIGADO! A todas as pessoas com doenças raras que participaram no inquérito e aos grupos de debate, assim como aos membros da Rare Barometer e do Rare 2030!