



COMISSÃO DAS COMUNIDADES EUROPEIAS

Bruxelas, 26.05.1997

COM(97) 225 final

97/0146 (COD)

COMUNICAÇÃO DA COMISSÃO
relativa a um programa de acção comunitária em matéria de doenças raras no âmbito do
quadro de acção no domínio da saúde pública

Proposta de

DECISÃO DO PARLAMENTO EUROPEU E DO CONSELHO

**que adopta um programa de acção comunitária 1999-2003 em matéria de doenças
raras**

no âmbito do quadro de acção no domínio da saúde pública

(apresentada pela Comissão)

COMUNICAÇÃO DA COMISSÃO

**relativa a um programa de acção comunitária em matéria de doenças raras no âmbito do
quadro de acção no domínio da saúde pública**

ÍNDICE

I..	INTRODUÇÃO	3
II..	ASPECTOS IMPORTANTES DAS DOENÇAS RARAS	5
III.	DEFINIÇÃO DE DOENÇAS RARAS	7
IV.	PANORÂMICA DAS ACÇÕES EM MATÉRIA DE SAÚDE PÚBLICA REALIZADAS NOS ESTADOS-MEMBROS E A NÍVEL INTERNACIONAL NO TOCANTE A DOENÇAS RARAS	8
V.	PANORÂMICA DAS ACÇÕES COMUNITÁRIAS RELEVANTES PARA AS DOENÇAS RARAS	10
VI.	PLANO DE ACÇÃO DA COMUNIDADE	10
VII.	CONSULTA, AVALIAÇÃO E RELATÓRIOS	14

I. INTRODUÇÃO

1. Na Comunicação de 24 de Novembro de 1993 sobre o quadro de acção no domínio da saúde pública¹, a Comissão definiu objectivos de protecção da saúde em conformidade com o disposto na alínea o) do artigo 3º e no artigo 129º do Tratado que institui a Comunidade Europeia. O papel da Comunidade consiste em apoiar os esforços dos Estados-membros no domínio da saúde pública, ajudar a formular e a implementar objectivos e estratégias e contribuir para a protecção da saúde em toda a Comunidade, com o objectivo de igualar os melhores resultados já obtidos num determinado domínio em qualquer ponto da Comunidade.
2. Ao dar início a acções nos termos do artigo 129º, a Comunidade procurará dedicar-se à prevenção das doenças, especialmente os "grandes flagelos", e à protecção da saúde. Com base nos critérios estabelecidos na comunicação da Comissão, considerou-se que as doenças raras constituíam uma prioridade de acção comunitária.
3. Por definição, a saúde pública trata das necessidades sanitárias de toda a população, o que significa que os serviços de saúde e os recursos disponíveis neste domínio, em especial as medidas preventivas, devem ser utilizados em benefício do maior número possível de pessoas. Este princípio aplica-se tanto aos afectados por doenças raras como às vítimas dos "grandes flagelos". Todavia, a própria raridade das doenças e das afecções de baixa prevalência e a consequente falta de informação acerca delas pode levar a que muitos dos atingidos por estas afecções não beneficiem dos recursos e dos serviços de saúde de que necessitam, talvez pelo facto de serem escassas as informações e as competências relevantes e de não haver consenso quanto à intervenção adequada a seguir no caso de uma determinada doença rara.
4. A comunicação-quadro da Comissão sobre saúde pública apresenta vários critérios para decidir das prioridades da Comunidade. São eles: o impacto da doença sobre a morbilidade e a mortalidade, o impacto socioeconómico da doença, até que ponto a doença é susceptível de uma acção preventiva eficaz e de particular importância, até que ponto as acções comunitárias podem completar e fornecer valor acrescentado ao que está a ser feito pelos Estados-membros.
5. É óbvio que, em termos de população, as doenças raras não preenchem aqueles critérios. Contudo, em termos individuais e familiares, é inegável que provocam prematuramente uma morbilidade e uma mortalidade significativas, impedindo que as pessoas vivam uma vida isenta de deficiências. Quanto a saber se podem ou não ser evitáveis, as respostas variam em função dos milhares de doenças raras: algumas podem sê-lo actualmente, outras poderão sê-lo no futuro. Mas o critério final, o de proporcionar valor acrescentado a nível comunitário, reveste-se de uma importância especial para as doenças raras.

¹ COM(93) 559 final.

6. É evidente que as doenças raras ou de baixa prevalência têm um impacto reduzido na sociedade considerada no seu todo, sendo responsáveis por uma morbilidade e uma mortalidade relativamente baixas. Não podem, por consequência, ser consideradas grandes flagelos. Todavia, não são, de modo nenhum, insignificantes, uma vez que os custos de conselhos, de diagnósticos e de intervenções eficazes a nível de cuidados de saúde tendem a ser excessivamente superiores aos exigidos por afecções mais comuns.
7. Neste domínio, é muito o que a Comunidade pode oferecer. O trabalho a nível comunitário pode proporcionar diversos benefícios importantes. Porque a Comunidade no seu todo tem uma população muito superior, os casos individuais podem ser agregados de forma a constituir um grupo muito mais vasto que partilha das mesmas características. Assim, seria possível levar a cabo um leque muito mais amplo de intervenções e iniciar acções coordenadas com pacientes que, de outro modo, poderiam ficar isolados ou ter diagnósticos incorrectos.
8. A importância que as doenças raras têm para a saúde pública pode também ser considerada de outra forma. Podem, por vezes, surgir com maior frequência em determinadas regiões e em grupos populacionais específicos, como as comunidades étnicas, do que na população nacional globalmente considerada. Assim, as consequências a nível nacional podem ser ligeiras, mas a nível regional ou de grupo podem ser bastante significativas. Este facto é particularmente verdadeiro no caso das doenças genéticas.
9. Além disso, não deve esquecer-se a questão mais vasta das doenças que são raras na Comunidade Europeia, mas comuns noutras partes do mundo. Poderíamos utilizar os nossos conhecimentos para prestar assistência na luta contra as doenças tropicais, que são raras nos nossos países, mas que podem causar um sofrimento e perdas de vida enormes nos países em vias de desenvolvimento.
10. Por outro lado, algumas doenças actualmente de baixa prevalência podem, no futuro, transformar-se em grandes flagelos, o que é possível, por exemplo, se a doença for provocada por um agente desconhecido, como aconteceu com o VIH/SIDA ou, mais recentemente, com a encefalopatia espongiforme bovina/doença de Creutzfeldt-Jakob (EEB). Podem advir consequências semelhantes da introdução de um medicamento novo, sendo a talidomida um exemplo óbvio. Uma abordagem comunitária coordenada proporciona uma forma eficaz de tratar estes problemas de saúde que podem atingir grandes proporções.
11. Algumas doenças e, em especial, as doenças contagiosas que foram muito comuns, como a poliomielite, tornaram-se raras na Comunidade em resultado de medidas preventivas eficazes, nomeadamente as vacinações pediátricas. Todavia, estas doenças podem surgir e surgem de novo se, por exemplo, diminuírem as defesas imunitárias da população. Neste contexto, o súbito aparecimento de casos de uma destas doenças num país pode constituir para outros um aviso de que as suas vacinações ou outras medidas preventivas podem estar a tornar-se ineficazes. Uma actuação a nível comunitário pode ajudar os Estados-membros a reconhecer estes problemas numa fase inicial e a coordenar as suas respostas.

12. Não se conhece a etiologia de muitas doenças, especialmente das doenças raras. As medidas preventivas dependem destes conhecimentos básicos. Os milhares de doenças ou afecções raras, a sua baixa prevalência e os meios e orçamentos reduzidos de que a investigação científica dispõe para descobrir as suas etiologias tornam menos provável que se consiga um rápido progresso no seu tratamento e cura. Por conseguinte, a colaboração entre os Estados-membros e o trabalho a nível da Comunidade neste domínio podem atribuir um valor acrescentado às acções dos Estados-membros.
13. Os recursos reduzidos dos sistemas de saúde destinam-se principal e necessariamente aos grandes flagelos, pelo que muito provavelmente será pequena a atenção dedicada às doenças de baixa prevalência pelos Estados-membros. Relativamente a este aspecto, cabe no âmbito de competências da política de saúde pública da Comunidade ajudar os Estados-membros a utilizar os recursos da forma o mais eficaz possível. No caso destas afecções, podem conseguir-se verdadeiras economias de escala se se combinarem, a nível da Comunidade, os limitados recursos e competências nacionais.
14. Foi por estes motivos que a Comissão decidiu dar prioridade às doenças raras no contexto do quadro de saúde pública.

II. ASPECTOS IMPORTANTES DAS DOENÇAS RARAS

INFORMAÇÃO

15. Não se conhece o número de europeus que sofre de doenças raras. Muitas destas doenças de baixa prevalência não dispõem de nenhuma organização específica de apoio aos pacientes, nem de qualquer agência dedicada à investigação, prevenção, diagnóstico ou tratamento. Faltam, ou encontram-se pouco divulgadas, as informações destinadas a pacientes, suas famílias, médicos, investigadores, autoridades sanitárias e população em geral.
16. Relativamente às doenças raras, são escassas, ou mesmo inexistentes, as fontes para um diagnóstico, uma confirmação e cuidados médicos adequados. Pouco ou nada existe no que respeita a uma prevenção e a um tratamento eficazes; pouco se pode dizer ao paciente e à família sobre o evoluir da doença, as possibilidades de evitar riscos e a criação de ambientes e estilos de vida conducentes à saúde.
17. A U.S. National Commission on Orphan Diseases (comissão americana de doenças órfãs) levou a cabo um estudo pormenorizado dos problemas das pessoas vítimas destas doenças raras nos Estados Unidos. Nele se concluiu que um terço das pessoas tinha esperado entre 1 e 5 anos por um diagnóstico correcto e que 15% permaneceram sem diagnóstico durante seis ou mais anos. Além disso, os custos destas situações, em termos monetários e humanos, são enormes. Metade dos pacientes afirmou que as suas doenças provocavam grandes dificuldades financeiras para si próprios e para as famílias e que as doenças os impediam de trabalhar ou de frequentar aulas.

GRUPOS DE APOIO A PACIENTES

18. Os grupos de ajuda aos pacientes podem desempenhar um papel fundamental nas doenças raras. Nas últimas décadas, criaram-se vários grupos dedicados a muitas doenças raras, por vezes em resposta ao sentimento de que as autoridades públicas não dedicavam atenção suficiente a estas situações. Por outro lado, é considerável a colaboração existente entre estes grupos aos níveis regional, nacional e internacional, frequentemente relacionada com os diferentes grupos de doenças. Existem também diversas organizações de tutela internacionais, como a EAGS (European Alliance of Genetic Support Groups – Aliança Europeia de Grupos de Apoio Genético). Estas organizações de doentes e de pais possuem uma riqueza de conhecimentos que se baseia nas suas próprias experiências da doença. Este facto é particularmente valioso tendo em conta o frequente atraso na elaboração do diagnóstico, os reduzidos conhecimentos dos profissionais do sector da saúde, a falta de medicamentos e os problemas com os seguros de saúde.

AGREGADOS (*CLUSTERS*)

19. Ao considerar as doenças e as afecções raras de baixa prevalência, convém abordar a questão dos agregados, que podem ser definidos como um conjunto de ocorrências de uma doença rara no espaço e no tempo. Por outras palavras, numa área definida, durante um período definido, ocorreram visivelmente mais casos de uma doença rara do que seria de prever a partir das "condições iniciais" (*baseline*) ou do número esperado para este tipo de afecções. É óbvia a necessidade de abordar os agregados de forma eficaz (isto é, identificar um aumento real, determinar os factores causais, avaliar as implicações e acalmar a preocupação pública): um factor local específico pode ter sido a causa, ou ter contribuído para as causas, pelo que terá de ser identificado.
20. Ao considerar os agregados, as acções devem seguir uma sequência determinada: primeiramente, identificar o agregado através de, por exemplo, sistemas de aviso rápido; em segundo lugar, utilizar sistemas de vigilância e de monitorização para estabelecer comparações com as condições iniciais estabelecidas para as doenças em causa (todavia, relativamente às doenças raras, este processo pode não ser possível, porque podem não existir os dados epidemiológicos necessários); em terceiro lugar, é necessário acalmar a opinião pública, comunicando, da forma o mais precisa possível, os riscos envolvidos. Do tratamento eficaz dos agregados advirão grandes benefícios para a saúde pública, não apenas porque responder rápida e adequadamente a um problema específico pode ajudar a evitar que um agregado específico se transforme num problema mais vasto, mas, numa forma mais geral, porque ajuda a que as pessoas tenham confiança na capacidade das autoridades para proteger a saúde.

CLASSIFICAÇÃO DAS DOENÇAS RARAS

21. A classificação incorrecta das doenças de baixa prevalência e a falta de reconhecimento oficial levantam problemas ao reconhecimento, ao diagnóstico, ao tratamento e à prevenção dessas doenças. Os diagnósticos identificados na Classificação Internacional de Doenças (CID 10) da OMS estão agrupados em 23 grandes categorias baseadas nos aparelhos e sistemas; estas categorias subdividem-se em 470 grupos relacionados com o diagnóstico. Nalguns casos, dá-se pouca importância a cada uma das doenças desses grupos.

22. Por outro lado, não são grandes a validade e a utilidade destas classificações quando se trata de doenças de baixa prevalência. Em muitos casos, estas doenças não constam dos sistemas de classificação convencionais, como a CID e a classificação da British Paediatric Association (Associação Pediátrica Britânica) para malformações congénitas. Noutros casos, as doenças de baixa prevalência estão incorrectamente ou inadequadamente classificadas: o número de classificação CID atribuído à síndrome de Marfan, por exemplo, é partilhado com mais de 20 outras afecções.
23. Os termos doenças raras ou doenças de baixa prevalência dizem respeito a talvez mais de 5 000 afecções ou doenças diferentes. Parece não existir qualquer denominador comum para definir a entidade de uma doença rara. Algumas baseiam-se em síndromes (combinação de sintomas ou anomalias associados), ou anomalias isoladas, ou problemas não associados. Como é óbvio, terão de se estabelecer prioridades quando se der início a acções a nível comunitário.

III. DEFINIÇÃO DE DOENÇAS RARAS

PROBLEMAS SUSCITADOS POR UMA DEFINIÇÃO NUMÉRICA

24. Poderia pensar-se que uma definição de doenças raras ou de baixa prevalência baseada em números de casos seria simples. No caso das doenças raras, porém, estes dados ou não existem, ou, se existem, os valores obtidos a partir de recolhas de dados de rotina são estimativas amplas, passíveis de subavaliar a verdadeira taxa.
25. As dificuldades em estabelecer taxas de prevalência e incidência precisas devem-se a várias razões: diferenças na definição de doença; falta de métodos específicos para monitorizar os pacientes afectados por estas doenças de baixa prevalência; diagnóstico pouco preciso, em especial no caso das doenças menos graves, e, por fim, a distorção da informação entre recolha e análise dos dados.
26. As doenças conhecidas podem ser classificadas e subclassificadas repetidamente. Por exemplo, os vários tipos de cancro são frequentemente diferenciados por classificações patológicas, de modo que um número adequar-se-ia perfeitamente aos critérios numéricos no caso de cancros raros. Por outro lado, a classificação de doenças menos conhecidas baseia-se, por vezes, em sintomas que, na realidade, agrupam diversas doenças. Assim, as doenças de baixa prevalência específicas podem ser inseridas em entidades mais latas.

DEFINIÇÃO POR NÚMERO FIXO OU LIMITE

27. Uma forma de ultrapassar os problemas inerentes à utilização de um número fixo para a definição de doenças raras consiste em estabelecer limites. Os serviços da Comissão discutiram esta questão com peritos nacionais. Analisaram várias possibilidades de fixar limites: uma taxa de mortalidade não superior a um determinado valor num determinado número de países da Comunidade, ou uma incidência não superior a um determinado valor, ou uma prevalência registada nos habitantes da Comunidade não superior a um certo valor. Outra possibilidade poderia ser o critério de que a afecção não se encontra

entre as 100 causas de morbilidade e mortalidade mais comuns na Comunidade Europeia.

DEFINIÇÃO PROPOSTA

28. Para efeitos deste programa, definir-se-ão as doenças raras como as doenças que constituem uma ameaça para a vida ou são cronicamente debilitantes e cuja prevalência é tão baixa que obriga à conjugação de esforços especiais. São as doenças cuja prevalência geralmente aceite na população total da Comunidade é inferior a 5 por 10 000. Além disso, as doenças que serão especificamente abordadas neste programa são as que implicam a necessidade de se combinarem esforços especiais para garantir a não existência de uma morbilidade e de uma mortalidade pré-natais e prematuras significativas, nem grande perda da qualidade de vida ou de potencial socioeconómico para o indivíduo.

ASSUNTOS CONEXOS

29. Ao considerar as acções em matéria de doenças raras, é necessário ter igualmente em conta outros domínios associados de trabalho comunitário, como a investigação e o desenvolvimento e a comercialização de produtos órfãos, incluindo produtos farmacêuticos, fundamentalmente indicados para as doenças raras. Dado que estas doenças envolvem números pequenos, é necessário definir uma população suficientemente grande para fins de investigação, como os ensaios clínicos. A Comunidade pode actuar neste aspecto. Do mesmo modo, é reduzido o interesse comercial que o sector industrial tem no desenvolvimento de medicamentos para pequenos números de pacientes potenciais. Torna-se, pois, necessário incentivar o investimento no contexto da política industrial da Comunidade. As acções efectuadas nestas áreas podem completar bem o trabalho na esfera da saúde pública.
30. No domínio dos medicamentos órfãos, foi já efectuado um número considerável de acções a nível comunitário. Recentemente, por exemplo, a Comissão apoiou estudos que analisam a questão tendo em vista a formulação de uma política comunitária. Em Fevereiro de 1995, reuniu-se um grupo de peritos, composto por funcionários da Comissão e por peritos dos Estados-membros e de outros países, que examinou os dados dos estudos e tirou conclusões. Durante o ano de 1995, esta questão continuou a ser analisada, tendo sido adoptada uma Resolução do Conselho em 20 de Dezembro de 1995, onde se convidava a Comissão a prosseguir o trabalho, particularmente no desenvolvimento e na comercialização de produtos órfãos.

IV. PANORÂMICA DAS ACÇÕES EM MATÉRIA DE SAÚDE PÚBLICA REALIZADAS NOS ESTADOS-MEMBROS E A NÍVEL INTERNACIONAL NO TOCANTE A DOENÇAS RARAS

ESTADOS-MEMBROS

31. Alguns Estados-membros prosseguem o trabalho de informação, diagnóstico, reconhecimento, intervenção e prevenção de doenças raras específicas, incluindo o apoio a grupos de pacientes e de familiares. O Reino Unido, por exemplo, adoptou um

programa sobre a doença de Creutzfeldt-Jakob, a França criou um centro de informação sobre doenças genéticas, dispondo de alguns centros fiáveis para a vigilância e a monitorização das malformações congénitas, e Portugal manifesta especial interesse pela paramiloidose, levando a cabo acções neste domínio.

32. Com base nas informações recebidas dos Estados-membros, pensar-se-ia que só alguns Estados-membros, nomeadamente a França, a Suécia e a Itália, que criou uma Escola Europeia de Doenças Raras, estão a procurar resolver o problema das doenças raras de uma forma sistemática.

ACÇÕES INTERNACIONAIS

33. O país que lidera este processo são os Estados Unidos. Em 1983, foi aprovada a "Orphan Drug act" (lei relativa aos medicamentos órfãos) para acelerar o desenvolvimento e a comercialização de produtos órfãos. Também em 1983 foi criada a National Organisation for Rare Disorders (Organização Nacional das Doenças Raras); esta organização reúne e ajuda os organismos privados de solidariedade social que prestam apoio às pessoas afectadas pelas doenças raras. Constituiu-se a National Commission on Orphan Diseases (Comissão Nacional das Doenças Órfãs) em 1985 com o objectivo de analisar a política nacional neste domínio, tendo apresentado um relatório em 1989. Das principais recomendações constava a criação de um ponto de convergência central para incentivar o desenvolvimento, a investigação e a comercialização de produtos órfãos. Foi ainda criado um Office of Rare Diseases (Serviço de Doenças Raras) nos National Institutes of Health (Institutos Nacionais de Saúde).

No âmbito da cooperação com países terceiros e no seguimento do recente plano de acção conjunta entre a União Europeia e os Estados Unidos, as duas partes comprometeram-se a criar um grupo de trabalho destinado a desenvolver e pôr em prática um sistema global e eficaz de alerta e uma rede de resposta relativos às doenças contagiosas, incluindo as doenças raras, e a cooperar nos programas respectivos sobre temas de saúde e em matéria de investigação.

V. PANORÂMICA DAS ACÇÕES COMUNITÁRIAS RELEVANTES PARA AS DOENÇAS RARAS

CONSELHO

34. Na Resolução de 20 de Dezembro de 1995² o Conselho e os Ministros da Saúde, reunidos em Conselho, solicitaram à Comissão que, em estreita cooperação com as autoridades competentes dos Estados-membros, fizesse o inventário dos conhecimentos e da experiência disponíveis a nível dos Estados-membros, da Comunidade e das organizações internacionais, e estudasse a situação dos medicamentos órfãos na Europa no que se refere às doenças raras.

PARLAMENTO EUROPEU

35. Na Resolução A4-0311/95³ sobre um Programa de Acção Social a Médio Prazo 1995-1997, o Parlamento convidou a Comissão a apresentar, em boa e devida forma, o programa de acção em matéria de doenças raras previsto na comunicação da Comissão sobre o quadro de acção no domínio da saúde pública.

COMITÉ ECONÓMICO E SOCIAL

36. Neste Parecer abrangente de 6 de Julho de 1994 relativo à comunicação da Comissão sobre o quadro de acção no domínio da saúde pública, instava a Comissão a adoptar uma abordagem ampla do assunto, salientando a importância das doenças raras.

VI. PLANO DE ACÇÃO DA COMUNIDADE

INFORMAÇÃO DA COMUNIDADE EUROPEIA EM MATÉRIA DE DOENÇAS RARAS

37. É essencial dispor de informações precisas para assegurar intervenções eficazes no caso das doenças raras. A necessidade mais imediata de quem quer que se encontre afectado por uma doença rara é a de um diagnóstico preciso, seguida de perto pela necessidade de tratamento e serviços de apoio. Depois de feito o diagnóstico, os pacientes e as suas famílias estão impacientes por descobrir tudo o que há a saber sobre a doença, chegando a ficar peritos no assunto. Querem informações sobre causas, prognóstico, base genética (se existir) e futuras manifestações da doença, disponibilidade de intervenções terapêuticas eficazes ou, caso não existam, formas de lidar com a doença, bem como informações sobre as investigações em curso. Os pacientes querem também informações sobre grupos de apoio e centros de convergência ou de tratamento.
38. Todos estes tipos de informação, se existirem, encontram-se muito dispersos. Além do mais, as informações disponíveis podem estar relacionadas com uma doença em geral ou com um grupo de pessoas, mas podem ser específicas de um indivíduo, que necessitará

² JO C 350, de 30.12.1995, p. 3

³ JO C 032, de 05.02.96, p. 15-24

de garantias adequadas quanto à confidencialidade dos dados. Um outro problema reside no facto de vários grupos diferentes dos directamente envolvidos num caso individual necessitarem de informações, com maior ou menor grau de pormenor, como, por exemplo, os médicos e os investigadores, as agências governamentais, os grupos de apoio aos pacientes e a indústria farmacêutica.

39. Tendo em conta os grandes progressos que se registam na genética e as actuais dificuldades em obter as informações actualizadas sobre doenças raras que acima se mencionaram, é urgente a necessidade de uma base de dados da Comunidade com informações sobre doenças raras e de um sistema de recolha e divulgação de dados.
40. Ao desenvolver este sistema comunitário, terá de haver uma estreita ligação com o programa de telemática da Comunidade. Poderia, assim, ser mais fácil definir os requisitos técnicos da base de dados e do sistema e determinar os mecanismos mais eficazes para a divulgação das informações aos diferentes grupos de interesses e às agências competentes dos Estados-membros. Uma rede telemática que ligasse os que trabalham no terreno constituiria também um mecanismo de identificação dos investigadores e das investigações relevantes e de intercâmbio de informações.
41. A acção comunitária poderia ter como objectivo fornecer melhores informações sobre doenças raras, especialmente a pacientes, profissionais da saúde e investigadores.
42. Entre as acções a levar a cabo para alcançar este objectivo incluir-se-iam:
 - incentivo e apoio à criação de uma base de dados europeia sobre doenças raras, com entradas referindo o nome da doença, sinónimos, uma descrição geral da afecção, sintomas, causas, testes de diagnóstico existentes, população afectada, tratamentos normalizados, tratamentos sob investigação (se existirem) e uma lista de estruturas que podem ser contactadas para a obtenção de mais informações sobre essa afecção;
 - promoção do acesso a informações e coordenação dos actuais sistemas e serviços de informação existentes, através do apoio à criação e ao reforço de redes locais, regionais, nacionais e comunitárias;
 - organização de reuniões de consenso com profissionais de saúde, por forma a melhorar o diagnóstico precoce, o reconhecimento, a intervenção e a prevenção das doenças raras.

GRUPOS DE APOIO AOS PACIENTES E ÀS FAMÍLIAS

43. Estas organizações desempenham um papel de grande envergadura. Apoiam a recolha, a difusão e o intercâmbio de conhecimentos e experiências, desenvolvem a sensibilização das pessoas, incentivam a investigação e suscitam questões de carácter ético. Também aconselham as pessoas e asseguram a protecção dos interesses dos pacientes, por exemplo em termos de confidencialidade e consentimento consciente no que respeita a procedimentos clínicos. É necessário promover o desenvolvimento destes grupos de apoio a pacientes, de modo que todas as zonas da Comunidade fiquem devidamente cobertas, bem como fomentar a sua cooperação a nível regional, nacional e europeu. É igualmente necessário criar uma ou mais organizações de tutela a nível da Comunidade

que possam recolher e divulgar informações, estabelecer ligações e prestar apoio. Existem já algumas organizações, como a European Alliance of Genetic Support Groups (EAGS – Aliança Europeia de Grupos de Apoio Genético), que poderão desenvolver as suas actividades neste sentido.

44. Um dos objectivos da acção comunitária poderia ser o de criar, incentivar e reforçar as organizações privadas de solidariedade social que participam no apoio a pessoas directa ou indirectamente afectadas por doenças raras, como as diversas doenças neurodegenerativas.
45. Entre as acções a levar a cabo para alcançar este objectivo incluem-se:
 - promoção da criação de grupos de pessoas afectadas por uma determinada doença rara ou de grupos profissionalmente envolvidos, por forma a divulgar as suas experiências, a facilitar a formação e a coordenar as suas actividades aos níveis nacional e comunitário;
 - promoção da colaboração e do desenvolvimento de redes entre os grupos, incentivo e criação de organismos de tutela centrados especialmente nos esforços destinados a fomentar a continuidade do trabalho e a colaboração transnacional.

TRATAMENTO DOS AGREGADOS DE DOENÇAS RARAS

46. O tratamento dos agregados de casos implica efectivamente a análise, a avaliação e a gestão do problema e uma comunicação clara com a população. Estas acções são simultaneamente necessárias e difíceis. A necessidade é evidente porque têm de ser identificados os factores locais que poderiam ter estado na origem ou ter contribuído para a afecção. Mas também são difíceis, porque podem existir muitas razões para que um agregado seja identificado, sendo necessário considerar e investigar todas as possibilidades antes de ser proposta uma associação de causa-efeito específica. Todavia, os agregados surgem apenas raramente numa determinada região, o que significa que há poucas oportunidades para que os envolvidos num caso individual ganhem a experiência necessária.
47. Nesta situação, haveria vantagens em criar na Comunidade "Rare Disease Cluster Response Teams" (equipas de resposta aos agregados de doenças raras), em que participassem os que têm as competências adequadas, que poderiam assistir as autoridades locais interessadas. A experiência recentemente adquirida com a doença de Creutzfeldt-Jakob aponta para a necessidade de uma abordagem que permita tirar o máximo partido das escassas competências existentes em matéria de avaliação e gestão dos riscos.
48. No caso de agregados de doenças raras, há necessidade de criar redes de pontos de convergência para doenças raras específicas ou grupos de doenças afins, que ajudariam a alertar, a tempo, para potenciais problemas, a coordenar a investigação de agregados e a prestar informações importantes, por exemplo sobre os níveis de prevalência esperados, às equipas de resposta. Estes pontos de convergência necessitarão de um elevado nível de competência em matéria de epidemiologia e estatísticas e das informações epidemiológicas sobre doenças de baixa prevalência disponíveis nos programas de

vigilância e monitorização, tanto nos da Comunidade, como nos realizados a nível nacional e regional.

49. Tal como atrás mencionado, os dados epidemiológicos sobre doenças raras não são actualmente completos. Estes dados dependem de programas de vigilância e monitorização eficazes. Na sua maioria, as doenças raras são congénitas, e nesta área foi criado um programa de monitorização e vigilância: EUROCAT. Existe uma acção concertada, sobretudo com participantes dos Estados-membros que, a nível local e por vezes regional, estudam a população e investigam o número, o tipo e as possíveis causas de defeitos congénitos de forma a evitar as malformações congénitas. A Comissão contribui financeiramente para o EUROCAT. Nos Estados-membros, existem outros programas de monitorização das malformações congénitas, sendo necessária uma colaboração com estes programas e com programas que monitorizem outras (grupos de) doenças raras, de modo a permitir uma utilização e uma análise óptimas dos dados disponíveis.
50. O objectivo da acção comunitária seria garantir um tratamento eficiente do problema dos agregados, que é de importância vital para as doenças raras.
51. Entre as acções a levar a cabo para alcançar este objectivo incluem-se:
 - apoio à monitorização das doenças raras (sentinelas), incluindo malformações congénitas, doenças genéticas ou doenças de diversos sistemas orgânicos e as técnicas adequadas para as doenças de baixa prevalência, por forma a dar resposta, por um lado, aos requisitos de diagnóstico, tratamento e investigação e, por outro lado, aos requisitos da monitorização estatística pertinente;
 - promoção da criação de equipas de resposta às doenças raras e de cursos de formação especializados a ministrar aos que se ocupam da investigação dos agregados;
 - criação de sistemas de vigilância e de detecção rápida de agregados;
 - incentivo ao intercâmbio de competências na avaliação, comunicação e gestão dos agregados de doenças raras que estão associados a causas exógenas.

PRODUTOS ÓRFÃOS

52. No contexto do trabalho da Comunidade em matéria de controlo e autorização de produtos farmacêuticos, está a ser preparada uma proposta legislativa cujo objectivo é criar um quadro jurídico para "medicamentos órfãos". Este abrangerá os seguintes domínios: designação de medicamentos órfãos; apoio à investigação; acesso aos mercados; monitorização, incluindo farmacovigilância.

No âmbito desta proposta, a Comissão tenciona propor uma definição para esses produtos em conformidade com as seguintes linhas: qualquer substância ou combinação de substâncias apresentadas como especialidades farmacêuticas:

- que sejam usadas no tratamento, na prevenção ou no diagnóstico de uma doença que constitua uma ameaça para a vida ou seja cronicamente debilitante no ser humano,
- para doenças que afectem não mais de 5 em cada 10 000 pessoas na Comunidade Europeia,
- cujo rendimento comercial seja insuficiente.

INVESTIGAÇÃO DA COMUNIDADE EUROPEIA EM MATÉRIA DE DOENÇAS RARAS E DE PRODUTOS ÓRFÃOS

53. O Quarto Programa-Quadro (1994/1998), em matéria de investigação, de desenvolvimento tecnológico e de demonstração⁴, nomeadamente o Programa no domínio da Biomedicina e Saúde (BIOMED 2), área I “Investigação farmacêutica” e área 4.6 “Investigação sobre doenças raras” abrange as actividades de investigação sobre o desenvolvimento de medicamentos órfãos e apoia a investigação básica e clínica sobre doenças raras.
54. No domínio das “Doenças Raras”, a investigação terá como tarefas a definição de critérios de diagnóstico, causas, aspectos genéticos e métodos de prevenção, com especial relevo para a criação de observatórios epidemiológicos europeus, redes de informação e registos de pacientes com doenças raras, tendo em vista aumentar a informação disponível sobre este tipo de doenças.
55. No domínio da “Investigação Farmacêutica”, o objectivo consiste em apoiar a investigação relativa ao tratamento de doenças raras, incluindo metodologias para sistemas rápidos de desenvolvimento de medicamentos órfãos e repositórios de medicamentos órfãos disponíveis na Europa.

VII. CONSULTA, AVALIAÇÃO E RELATÓRIOS

CONSULTA

56. As acções deste programa serão realizadas em estreita colaboração com os Estados-membros, especialmente no tocante à coordenação das suas políticas e programas. Para facilitar este processo, a Comissão propõe a criação de um Comité Consultivo de representantes dos Estados-membros. Serão também mantidas relações apropriadas com a OMS, outras organizações internacionais competentes e países terceiros, em conformidade com os requisitos das acções do programa.

RELATÓRIOS DE AVALIAÇÃO

57. A avaliação do programa será feita através de dois relatórios:

⁴ Decisão nº 1110/94/CE de 26 de Abril de 1994, JO nº L 126 de 18.5.94, p. 1, com redacção que lhe foi dada pela Decisão nº 616/96/CE de 25 de Março de 1996, JO nº L 86 de 4.4.96, p. 69.

- um relatório intercalar ao Conselho, ao Parlamento Europeu, ao Comité Económico e Social e ao Comité das Regiões. Este relatório intercalar pretende garantir que as Instituições Comunitárias e, através delas, todas as partes interessadas sejam plenamente informadas dos progressos obtidos com as acções levadas a cabo. Incluirá informações sobre os projectos apoiados no quadro das diferentes acções;
- um relatório final sobre a aplicação do programa, que incluirá uma avaliação das acções realizadas e será submetido pela Comissão às instituições acima mencionadas após o termo do programa.

ACTIVIDADES DE INFORMAÇÃO GERAL

58. A Comissão assegurará que todos os relatórios das actividades realizadas estejam à disposição das partes interessadas e do grande público.
59. A futura acção comunitária de saúde pública dedicada às doenças raras deve ter em conta o enorme trabalho já realizado, especialmente o levado a cabo no âmbito dos artigos 129º e 130º-F do Tratado CE. Em conformidade com o artigo 129º do Tratado, a Comunidade contribuirá para assegurar um elevado nível de protecção da saúde humana, incentivando a cooperação entre os Estados-membros, apoiando a sua acção e promovendo, em estreito contacto com eles, a coordenação das suas políticas e programas, e fomentando a cooperação com os países terceiros e as organizações internacionais competentes no domínio da saúde pública.

Proposta de

DECISÃO DO PARLAMENTO EUROPEU E DO CONSELHO

**que adopta um programa de acção comunitária 1999-2003 em matéria de doenças
raras**

no âmbito do quadro de acção no domínio da saúde pública

EXPOSIÇÃO DOS MOTIVOS

1. Na Comunicação COM(93) 559 final, de 24 de Novembro de 1993, sobre o quadro de acção no domínio da saúde pública, a Comissão salientou os princípios e a estratégia a adoptar na realização das actividades da Comunidade destinadas a alcançar os objectivos de protecção da saúde definidos na alínea o) do artigo 3º e no artigo 129º do Tratado que institui a Comunidade Europeia.
2. O papel da Comunidade consiste em apoiar os esforços dos Estados-membros no domínio da saúde pública, ajudar a formular e a implementar objectivos e estratégias e contribuir para a protecção da saúde em toda a Comunidade, com o objectivo de igualar os melhores resultados já obtidos num determinado domínio em qualquer ponto da Comunidade.
3. Em conformidade com o artigo 129º, a Comissão apresenta propostas, para adopção pelo Parlamento Europeu e pelo Conselho, relativas a medidas de incentivo destinadas a contribuir para assegurar um elevado nível de protecção da saúde humana.
4. A comunicação da Comissão acima mencionada define os critérios que servem para determinar os domínios prioritários para programas de acção comunitária. Em conformidade com estes critérios, as doenças raras foram consideradas um domínio prioritário.
5. A presente proposta da Comissão, baseada no artigo 129º e já anunciada no programa de trabalho da Comissão para 1996, enquadra-se no princípio da partilha de competências entre a Comunidade e os Estados-membros, procurando melhorar a informação sobre doenças raras, o apoio aos grupos de pacientes e a análise e a gestão dos riscos no caso de agregados de doenças raras. A acção comunitária respeitará os princípios de subsidiariedade e de proporcionalidade.
6. De acordo com o princípio de subsidiariedade, e nos domínios que não sejam das suas atribuições exclusivas como é o caso das acções sobre doenças raras, a Comunidade intervém apenas se e na medida em que os objectivos da acção encarada possam, devido à dimensão ou aos efeitos da acção prevista, ser melhor alcançados ao nível comunitário.
7. As doenças raras são as doenças cuja prevalência geralmente aceite na população total da Comunidade é inferior a 5 por 10 000. As doenças que serão especificamente abordadas neste programa são as que implicam a necessidade de se conjugarem esforços especiais para garantir a não existência de uma morbilidade e de uma mortalidade pré-natais e prematuras significativas, nem grande perda da qualidade de vida ou de potencial socioeconómico para o indivíduo.
8. O programa de acção quinquenal proposto pretende completar o trabalho em curso nos Estados-membros através de acções destinadas à população, aos profissionais de saúde e às autoridades.
9. Com os limitados recursos de que se dispõe, seria impraticável para um programa de saúde pública da Comunidade contemplar todas as cerca de 5 000 doenças raras e em todos os seus aspectos.

10. Ao seleccionar objectivos e ao definir acções a incluir no programa, foi considerada a situação actualmente existente nos Estados-membros e a nível da Comunidade no domínio abrangido pelo programa. Este programa pretende proporcionar uma partilha eficaz e acelerada de apoio informativo aos grupos de pacientes e às organizações de tutela, o estabelecimento eficaz de equipas de resposta aos agregados e uma maior cooperação dos Estados-membros. Evitar-se-ão, assim, duplicações desnecessárias de trabalho, acelerando-se a adopção das melhores soluções para problemas comuns a todos os Estados-membros no que respeita a estas doenças.
11. Finalmente, o critério de criar valor acrescentado a nível da Comunidade tem particular relevância para as doenças raras, uma vez que todas as actividades envolvidas têm uma dimensão e efeitos de tal modo incomparáveis que proporcionam valor acrescentado a todos os Estados-membros.
12. Este programa é realizado com base numa decisão do Parlamento Europeu e do Conselho em aplicação do artigo 129º. Não entra do âmbito das atribuições exclusivas da Comunidade e não exige a harmonização das disposições nacionais no domínio abrangido.
13. A avaliação das acções efectuadas no âmbito do programa será fornecida em dois relatórios: um relatório intercalar sobre os progressos registados e um relatório final sobre a aplicação do programa. Estes relatórios incluirão informações sobre o financiamento comunitário nos diversos domínios de acção, bem como os resultados das avaliações. Serão transmitidos ao Conselho, ao Parlamento Europeu, ao Comité Económico e Social e ao Comité das Regiões.

Proposta de
DECISÃO DO PARLAMENTO EUROPEU E DO CONSELHO
que adopta um programa de acção comunitária 1999-2003 em matéria de doenças
raras
no âmbito do quadro de acção no domínio da saúde pública

O PARLAMENTO EUROPEU E O CONSELHO DA UNIÃO EUROPEIA,

Tendo em conta o Tratado que institui a Comunidade Europeia e, nomeadamente, o seu artigo 129º,

Tendo em conta a proposta da Comissão,¹

Tendo em conta o parecer do Comité Económico e Social,²

Tendo em conta o parecer do Comité das Regiões,³

Deliberando nos termos dos procedimentos previstos no artigo 189º-B do Tratado,

1. Considerando que a própria raridade das doenças e afecções de baixa prevalência e a consequente falta de informações acerca delas pode levar a que as pessoas por elas afectadas não beneficiem dos recursos e dos serviços de saúde de que necessitam;
2. Considerando que, para efeitos deste programa, as doenças raras se definem como doenças que constituem uma ameaça para a vida ou são cronicamente debilitantes e cuja baixa prevalência obriga à conjugação de esforços especiais para o seu tratamento;
3. Considerando que, em conformidade com a alínea o) do artigo 3º do Tratado, a acção da Comunidade deve incluir uma contribuição para a obtenção de um elevado nível de protecção da saúde;
4. Considerando que o artigo 129º prevê expressamente uma competência comunitária neste domínio, na medida em que a Comunidade contribui para esse objectivo, mediante o incentivo à cooperação entre os Estados-membros e, se necessário, apoiando a sua acção, ao promover a coordenação das suas políticas e programas e ao fomentar a cooperação com os países terceiros e as organizações internacionais competentes no domínio da saúde pública; que a acção da Comunidade incidirá na prevenção de doenças e na promoção da informação e da educação sanitária;

¹ JO

² JO

³ JO

5. Considerando que as doenças raras foram consideradas um domínio prioritário de acção comunitária no âmbito do quadro de acção no domínio da saúde pública⁴;
6. Considerando que, na Resolução (A4-0311/95) sobre um Programa de Acção Social a Médio Prazo 1995-1997⁵, o Parlamento convidou a Comissão a apresentar, em boa e devida forma, o programa de acção sobre doenças raras previsto na comunicação da Comissão sobre o quadro de acção no domínio da saúde pública;
7. Considerando que, de acordo com o princípio da subsidiariedade, a Comunidade intervém apenas em matérias que não sejam das suas atribuições exclusivas, como no domínio das doenças raras, se e na medida em que, devido à dimensão ou aos efeitos da acção prevista, a acção puder ser melhor alcançada ao nível comunitário;
8. Considerando que a Comunidade pode proporcionar valor acrescentado às acções dos Estados-membros no tocante a doenças raras, através da coordenação de medidas nacionais, da divulgação de informação e experiências, da definição conjunta de prioridades, do desenvolvimento de redes sempre que adequado, da selecção de projectos europeus comunitários e da motivação e mobilização de todos os participantes;
9. Considerando que deve ser fomentada a cooperação com as organizações internacionais competentes no domínio da saúde pública e com os países terceiros;
10. Considerando que, ao apoiar a aquisição de melhores conhecimentos e de uma maior compreensão das doenças raras, ao proporcionar uma difusão mais vasta das informações sobre essas doenças e ao desenvolver acções que completem os actuais programas e acções da Comunidade, evitando simultaneamente duplicações desnecessárias, o programa contribuirá para alcançar os objectivos da Comunidade definidos no artigo 129º;
11. Considerando que, a fim de intensificar o valor e o impacte do programa, importa proceder a uma avaliação contínua das acções empreendidas, nomeadamente no que respeita à sua eficácia e à realização dos objectivos fixados, e efectuar, quando adequado, as adaptações necessárias;
12. Considerando que este programa deve ter uma duração de cinco anos, por forma a permitir que as acções realizadas disponham de tempo suficiente para alcançar os objectivos fixados;
13. Considerando que a introdução de disposições comunitárias específicas ajudará a assegurar uma informação rápida de todos os Estados-membros em caso de uma situação de emergência, por forma a garantir a protecção da população;
14. Considerando que estas disposições comunitárias com vista a uma troca rápida de informações não afecta os direitos e as obrigações dos Estados-membros contemplados nos Tratados ou nas convenções bilaterais e multilaterais;

⁴ COM(93) 559 final.

⁵ JO C 32, de 05.02.1996, p. 15-24.

15. Considerando que, em 20 de Dezembro de 1994, o Parlamento Europeu, o Conselho e a Comissão chegaram a acordo sobre um *modus vivendi* relativamente às medidas de execução dos actos adoptados pelo procedimento definido no artigo 189º-B do Tratado;
16. Considerando que a presente decisão estabelece um quadro financeiro que constitui o principal ponto de referência, na acepção do ponto 1 da Declaração do Parlamento Europeu, do Conselho e da Comissão de 6 de Março de 1995, da autoridade orçamental durante o processo orçamental anual;
17. Considerando que a perspectiva financeira da Comunidade é válida até 1999, devendo ser revista para o período posterior a esta data;
18. Considerando que o quadro financeiro para os últimos quatro anos do programa (2000-2003) será determinado após o estabelecimento das futuras perspectivas financeiras;

ADOPTARAM A PRESENTE DECISÃO:

Artigo 1º

Adopção do programa

1. É adoptado um programa de acção comunitária em matéria de doenças raras, a seguir designado por "este programa", para o período compreendido entre 1 de Janeiro de 1999 e 31 de Dezembro de 2003 no âmbito do quadro de acção no domínio da saúde pública.
2. Este programa tem por objectivo contribuir para assegurar um elevado nível de protecção da saúde relativamente às doenças raras, proporcionando o conhecimento destas doenças, promovendo e reforçando os grupos de apoio a pacientes e fomentando a criação de equipas de resposta aos agregados.
3. As acções a desenvolver no âmbito deste programa, bem como os seus objectivos específicos, figuram no Anexo, nas seguintes rubricas:
 1. Acções sobre informação comunitária em matéria de doenças raras
 2. Acções de auxílio aos grupos de apoio a pacientes e familiares
 3. Acções com vista ao tratamento de agregados de doenças raras.

Artigo 2º

Execução

1. A Comissão assegurará, em estreita cooperação com os Estados-membros, a execução das acções enumeradas no Anexo.
2. A Comissão cooperará com as instituições e as organizações que desenvolvem actividades no domínio das doenças raras.

Artigo 3º

Orçamento

1. O quadro financeiro destinado à execução do programa para o ano de 1999 será de 1,3 milhões de ecus, de acordo com as actuais perspectivas financeiras. O quadro financeiro para os quatro últimos anos do programa (2000-2003) será determinado em pormenor após a definição das futuras perspectivas financeiras.
2. As dotações anuais serão autorizadas pela Autoridade Orçamental dentro dos limites das perspectivas financeiras.

Artigo 4º

Coerência e complementaridade

A Comissão assegurará a coerência e a complementaridade entre as acções da Comunidade a empreender ao abrigo deste programa e as acções empreendidas ao abrigo de outros programas e acções pertinentes da Comunidade.

Artigo 5º

Comité

1. Na execução deste plano de acção, a Comissão será assistida por um comité consultivo, a seguir designado por "Comité", composto por representantes dos Estado-membros e presidido pelo representante da Comissão.
2. O representante da Comissão submeterá à apreciação do Comité um projecto das medidas a tomar no que respeita:
 - (a) aos critérios e procedimentos a adoptar para seleccionar e financiar projectos no âmbito deste programa;
 - (b) ao procedimento de avaliação.

O Comité emitirá o seu parecer sobre o projecto, num prazo que o presidente pode fixar em função da urgência da questão, recorrendo, se necessário, a uma votação.

O parecer será exarado em acta; cada Estado-membro tem ainda o direito de solicitar que a sua posição conste da acta.

A Comissão tomará na melhor conta o parecer do Comité e informá-lo-á do modo como esse parecer foi tomado em consideração.

O representante da Comissão deverá manter o Comité regularmente informado das propostas da Comissão ou das iniciativas comunitárias e da aplicação de programas noutras áreas da política comunitária que estejam relacionados com a realização dos objectivos deste programa.

Artigo 6º

Cooperação internacional

1. No decurso da execução deste programa, será fomentada a cooperação com países terceiros e organizações internacionais competentes em matéria de saúde pública.
2. Este programa está aberto à participação dos países associados da Europa Central, de acordo com as condições definidas nos Acordos de Associação ou nos Protocolos Adicionais relativos à participação em programas comunitários. Fica aberto à participação de Chipre e Malta, com base em dotações suplementares, segundo as

regras aplicáveis aos países da EFTA, nos termos dos procedimentos a acordar com esses países.

Artigo 7º

Acompanhamento e avaliação

1. Na execução da presente Decisão, a Comissão tomará as medidas necessárias para assegurar a monitorização e a avaliação contínua do programa tendo em conta os objectivos gerais e específicos referidos no artigo 1º e no Anexo.
2. Durante o terceiro ano deste programa, a Comissão apresentará um relatório de avaliação ao Parlamento Europeu e ao Conselho.
3. A Comissão submeterá ao Parlamento Europeu e ao Conselho um relatório final no termo deste programa.
4. A Comissão incorporará nestes dois relatórios informações sobre o financiamento da Comunidade nos diversos domínios de acção e sobre a complementaridade com as outras acções referidas no artigo 4º, bem como os resultados das avaliações. Estes relatórios serão igualmente enviados ao Comité Económico e Social e ao Comité das Regiões.

Feito em Bruxelas, em

Pelo Parlamento Europeu
O Presidente

Pelo Conselho
O Presidente.

ANEXO

ACCÕES E OBJECTIVOS ESPECÍFICOS

I. ACCÕES SOBRE INFORMAÇÃO COMUNITÁRIA EM MATÉRIA DE DOENÇAS RARAS

Objectivo: permitir a aquisição de conhecimentos sobre doenças raras, especialmente para benefício de pacientes, profissionais de saúde e investigadores.

1. Incentivar e apoiar a criação de uma base de dados europeia sobre doenças raras, com entradas referindo o nome da doença, sinónimos, uma descrição geral da afecção, sintomas, causas, população afectada, tratamentos normalizados, tratamentos sob investigação (se existirem) e uma lista de estruturas que podem ser contactadas para a obtenção de mais informações sobre a afecção.
2. Promover o acesso a informações e coordenar os sistemas e os serviços de informação existentes, através do apoio à criação e ao reforço de redes locais, regionais, nacionais e comunitárias.
3. Organizar reuniões de consenso com profissionais de saúde, por forma a melhorar o diagnóstico precoce, o reconhecimento, a intervenção e a prevenção das doenças raras.

II. ACCÕES DE AUXÍLIO AOS GRUPOS DE APOIO A PACIENTES E FAMILIARES

Objectivo: criar, incentivar e reforçar as organizações privadas de solidariedade social envolvidas no apoio a pessoas directa ou indirectamente afectadas por doenças raras.

4. Promover a criação de grupos de pessoas afectadas por uma determinada doença rara ou de grupos profissionalmente envolvidos, por forma a divulgar as suas experiências, a facilitar a formação e a coordenar as suas actividades aos níveis nacional e comunitário.
5. Promover a colaboração e o desenvolvimento de redes entre os grupos, a criação e o incentivo de organismos de tutela centrados especialmente nos esforços destinados a fomentar a continuidade do trabalho e a cooperação transnacional.

III. ACCÕES COM VISTA AO TRATAMENTO DE AGREGADOS DE DOENÇAS RARAS

Objectivo: garantir um tratamento eficiente do problema dos agregados, que é de importância vital para as doenças raras.

6. Apoiar a monitorização das doenças raras (sentinelas), incluindo malformações congénitas, doenças genéticas e doenças de diversos sistemas orgânicos e as técnicas adequadas para as doenças de baixa prevalência, por forma a dar resposta, por um

lado, aos requisitos de diagnóstico, tratamento e investigação e, por outro lado, aos requisitos da monitorização estatística pertinente.

7. Promover a criação de equipas de resposta às doenças raras e de cursos de formação especializados a ministrar aos que se ocupam da investigação dos agregados.
8. Apoiar os sistemas de vigilância e de alerta rápido relativos aos agregados.
9. Incentivar o intercâmbio de competências na avaliação, comunicação e gestão dos agregados de doenças raras que estão associados a causas exógenas.

FICHA FINANCEIRA

1. DESIGNAÇÃO DA ACÇÃO

Proposta de Decisão do Parlamento Europeu e do Conselho que adopta um programa de acção comunitária em matéria de doenças raras no âmbito do quadro de acção no domínio da saúde pública

2. RUBRICA ORÇAMENTAL IMPLICADA

B3-.....

3. BASE JURÍDICA

Alínea o) do artigo 3º e artigo 129º do Tratado que institui a Comunidade Europeia.

4. DESCRIÇÃO DA ACÇÃO

4.1 Objectivo geral da acção

Contribuir para alcançar os objectivos definidos no Tratado:

- nos termos da alínea o) do artigo 3º, a Comunidade deverá contribuir para a realização de um elevado nível de protecção da saúde;
- o artigo 129º obriga a Comunidade a contribuir para assegurar um elevado nível de protecção da saúde humana, em especial incentivando a cooperação entre os Estados-membros e, se necessário, apoiando a sua acção, promovendo a coordenação das suas políticas e programas e fomentando a cooperação com os países terceiros e as organizações internacionais competentes no domínio da saúde pública. A acção da Comunidade incidirá na prevenção das doenças, principalmente dos grandes flagelos, fomentando a investigação sobre as respectivas causas e formas de transmissão, bem como a informação e a educação sanitária.

O programa de acção tem por objectivo geral contribuir para assegurar um elevado nível de protecção da saúde em matéria de doenças raras.

O método para alcançar este objectivo consiste na realização de acções que:

- proporcionem a oportunidade de levar a cabo um leque muito mais vasto de intervenções e de iniciar acções coordenadas com pacientes que, de outro modo, poderiam ficar isolados ou ter diagnósticos incorrectos;
- forneçam informações sobre doenças raras;
- reforcem a organização e a criação de grupos de apoio a pacientes e familiares;

- permitam a criação de equipas de resposta envolvidas no tratamento de agregados de doenças raras.

4.2 Período coberto pela acção e modalidades previstas para a sua renovação e prorrogação

- 5 anos: de 01.01.1999 a 31.12.2003;
- relatório de execução a transmitir ao Conselho e ao Parlamento Europeu durante o terceiro ano do programa;
- relatório ao Conselho e ao Parlamento Europeu no termo do programa, juntamente com os resultados das avaliações.

5. CLASSIFICAÇÃO DA DESPESA OU DA RECEITA

- Despesas não obrigatórias
- Dotações diferenciadas

6. NATUREZA DA DESPESA OU DA RECEITA

Subvenção para co-financiamento com outras fontes do sector público e/ou do sector privado (não ultrapassando uma determinada percentagem do custo total dos projectos propostos).

O nível de financiamento atribuído depende do âmbito da medida a financiar e do grau reflectido pelo programa de acção nas várias actividades planeadas. O financiamento não será superior a 70% do orçamento total reservado aos projectos propostos, exceptuando o caso das redes e o trabalho encomendado e directamente utilizado pela Comissão, onde a subvenção poderá atingir os 100%.

7. INCIDÊNCIA FINANCEIRA

7.1 Modo de cálculo do custo total da acção (relação entre os custos unitários e o custo total)

O modo de cálculo resulta da experiência adquirida em actividades anteriores relacionadas com a saúde ambiental. Abrange os diversos tipos de acção comunitária enunciados no Quadro 4 da Comunicação da Comissão COM(93) 559 final de 24 de Novembro de 1993 e reflecte 10 anos de experiência no financiamento de esforços de cooperação com os Estados-membros e as ONG no âmbito de recolha, análise e divulgação da informação, criação de redes, controle da qualidade de campanhas tais como as semanas europeias, criação de mecanismos e procedimentos de consulta e cooperação para a definição de objectivos comuns e a coordenação de políticas e para a formulação e desenvolvimento de estratégias a nível comunitário. As estimativas específicas dos custos baseiam-se no pressuposto de que metade das actividades a realizar ao abrigo deste programa exige um financiamento a 100%, enquanto a outra

metade exige um financiamento a 50% e que as actividades a levar a cabo envolvem a participação da maioria ou da totalidade dos Estados-membros. Considera-se necessário um montante de 1,3 milhões de ecus para estas actividades no ano de 1999. O novo quadro financeiro para os quatro últimos anos será definido no ano 2000 tendo em conta as futuras perspectivas financeiras da Comunidade. As dotações anuais serão decididas em conformidade com os procedimentos orçamentais habituais.

7.1.1 Base de dados sobre doenças raras destinada aos pacientes, profissionais de saúde e investigadores

Criação de uma base de dados europeia sobre doenças raras, com entradas referindo o nome da doença, sinónimos, uma descrição geral da afecção, sintomas, causas, população afectada, tratamentos normalizados, tratamentos sob investigação (se existirem) e uma lista de estruturas que podem ser contactadas para a obtenção de mais informações sobre a afecção. O custo da criação da base de dados em 1999 deverá atingir os 600 000 ecus.

O custo da organização de reuniões de consenso sobre doenças raras com profissionais de saúde em 1999 deverá atingir os 100 000 ecus

7.1.2 Criação de organizações de solidariedade social sobre doenças raras

Reuniões com vista a incentivar a criação de organizações de solidariedade social destinadas a apoiar as pessoas afectadas por doenças raras em 1999: 200 000 ecus.

7.1.3 Tratamento eficiente dos agregados de doenças raras

O custo da criação de sistemas de monitorização das doenças raras (sentinelas) será de 300 000 ecus em 1999.

O custo da criação de “equipas de resposta” às doenças raras e da organização de cursos de formação para a investigação dos agregados será de 100 000 ecus em 1999.

7.2 Discriminação dos diversos elementos da acção (em milhões de ecus) – programação indicativa

OBJECTIVO	DOMÍNIO DE ACÇÃO	ANOS					
		1999	2000	2001	2002	2003	TOTAL
Permitir a aquisição de conhecimentos sobre doenças raras, especialmente para benefício de pacientes, profissionais da saúde e investigadores.	Incentivar e apoiar a criação de uma base de dados europeia sobre doenças raras, com entradas referindo o nome da doença, sinónimos, uma descrição geral da afecção, sintomas, causas, população afectada, tratamentos normalizados, tratamentos sob investigação (se existirem) e uma lista de estruturas que podem ser contactadas para a obtenção de mais informações sobre a afecção.	0,6	-	-	-	-	0,6
	Promover o acesso a informações e coordenar os sistemas e os serviços de informação existentes, através do apoio à criação e ao reforço de redes locais, regionais, nacionais e comunitárias.	-	-	-	-	-	-
	Organizar reuniões de consenso com profissionais de saúde, por forma a melhorar o diagnóstico precoce, o reconhecimento, a intervenção e a prevenção das doenças raras.	-	-	-	-	-	0,1

Criar, incentivar e reforçar as organizações privadas de solidariedade social envolvidas no apoio a pessoas directa ou indirectamente afectadas por doenças raras.	Promover a criação de grupos de pessoas afectadas por uma determinada doença rara ou de grupos profissionalmente envolvidos, por forma a divulgar as suas experiências, a facilitar a formação e a coordenar as suas actividades aos níveis nacional e comunitário.	-	-	-	-	-	-
	Promover a colaboração e o desenvolvimento de redes entre os grupos, a criação e o incentivo de organismos de tutela centrados especialmente nos esforços destinados a fomentar a continuidade do trabalho e a cooperação transnacional.	0,2	-	-	-	-	0,2

Garantir um tratamento eficiente do problema dos agregados, que é de importância vital para as doenças raras.	Apoiar a monitorização das doenças raras (sentinelas), incluindo malformações congénitas, doenças genéticas ou doenças de diversos sistemas orgânicos e as técnicas adequadas para as doenças de baixa prevalência, por forma a dar resposta, por um lado, aos requisitos de diagnóstico, tratamento e investigação e, por outro lado, aos requisitos da monitorização estatística pertinente.	0,3	-	-	-	-	0,3
	Promover a criação de equipas de resposta às doenças raras e de cursos de formação especializados a ministrar aos que se ocupam da investigação dos agregados.	0,1	-	-	-	-	0,1
	Apoiar os sistemas de vigilância e de alerta rápido relativos aos agregados.	-	-	-	-	-	-
	Incentivar o intercâmbio de competências na avaliação, comunicação e gestão dos agregados de doenças raras que estão associados a causas exógenas.	-	-	-	-	-	-
	TOTAL	1,3	p.m	p.m	p.m	p.m	1,3

**7.3 Calendário indicativo das dotações de autorização/dotações de pagamento
(em milhões de ecus)**

	1999	2000	2001	2002	2003	TOTAL
Dotações de autorização	1,3	-	-	-	-	1,3
Dotações de pagamento						
1999	0,78					0,78
2000	0,52	-				0,52
2001	-	-	-			-
2002		-	-	-		-
2003			-	-	-	-
Exercícios seguintes				-	-	-
TOTAL	1,3	p.m	p.m	p.m	p.m	1,3

8. DISPOSIÇÕES ANTI-FRAUDE PREVISTAS; RESULTADOS DAS MEDIDAS TOMADAS

Os formulários para os pedidos de subvenção exigem informações sobre a identidade e a natureza dos potenciais beneficiários, de forma a que a sua fiabilidade possa ser antecipadamente avaliada.

As disposições anti-fraude previstas (controlos, relatórios intercalares, relatório final) estão incluídas nos acordos ou contratos entre a Comissão e os beneficiários. A Comissão verificará os relatórios e assegurará a correcta realização do trabalho antes de proceder aos pagamentos intercalares e finais.

Serão ainda realizadas fiscalizações inesperadas pela Comissão para verificar a forma como os fundos foram utilizados. Já foram realizadas fiscalizações em outras rubricas orçamentais em matéria de saúde pública relativamente aos exercícios orçamentais de 1991 a 1995 que demonstraram a sua eficácia.

9. ELEMENTOS DE ANÁLISE CUSTO-EFICÁCIA

9.1 Objectivos específicos e quantificáveis

O objectivo das medidas comunitárias é contribuir para assegurar um elevado nível de protecção da saúde em matéria de doenças raras mediante aquisição de conhecimentos sobre doenças raras, especialmente para benefício de pacientes, profissionais de saúde e investigadores; criar, incentivar e reforçar as organizações privadas de solidariedade social envolvidas no apoio a pessoas directa ou indirectamente afectadas por doenças raras; garantir um tratamento eficiente do

problema dos agregados, que é de importância vital para as doenças raras, através da realização dos seguintes objectivos específicos:

Os indicadores da obtenção ou não obtenção destes objectivos incluirão medidas dos seguintes tipos:

- divulgação da informação sobre doenças raras aos pacientes, aos profissionais de saúde e aos investigadores;
- criação de uma base de dados europeia sobre doenças raras;
- disponibilidade de documentos de consenso sobre detecção, reconhecimento, intervenção e prevenção de doenças raras;
- criação e funcionamento de organizações de pacientes locais, regionais, nacionais e comunitárias activas no âmbito das doenças raras;
- presença de organismos de tutela a nível comunitário para a promoção da colaboração sobre as várias doenças raras;
- sistemas de monitorização e de alerta rápido relativos aos agregados de doenças raras.

População abrangida

1. Autoridades sanitárias competentes dos Estados-membros, aos níveis nacional, regional e local, e organizações internacionais competentes no domínio da saúde pública;
2. Grupos de apoio a pacientes, profissionais de saúde, associações de saúde e médicas, instituições universitárias, etc.;
3. ONG e outros organismos interessados em questões de saúde e população em geral.

9.2 Justificação da acção

Ao iniciar uma acção nos termos do artigo 129º, a Comissão procurará dedicar-se à prevenção das doenças e à protecção da saúde. A comunicação da Comissão sobre o quadro de acção no domínio da saúde pública¹ estabelece critérios para a determinação de domínios prioritários nos programas da Comunidade. Em conformidade com estes critérios, a comunicação-quadro avaliou as diversas possibilidades de abordar a questão destas doenças, em especial os grandes flagelos e as respectivas causas, através de diversos tipos de acções comunitárias e, com base nos critérios enunciados nessa comunicação, definiu oito áreas prioritárias, sendo as doenças raras uma delas.

¹ COM(93) 559 final, de 23.11.1993.

Para efeitos deste programa, definem-se as doenças raras como as doenças que constituem uma ameaça para a vida ou são cronicamente debilitantes e cuja prevalência é tão baixa que obriga à conjugação de esforços especiais, como o demonstra uma avaliação *ex-ante*.

O programa pretende dar origem a uma partilha eficaz e acelerada de informações e experiências, uma compreensão a nível comunitário dos aspectos fundamentais e das questões relativas à abordagem das doenças raras e uma maior cooperação dos Estados-membros, por forma a evitar duplicações desnecessárias de trabalho e a acelerar a adopção das melhores soluções para problemas comuns a todos os Estados-membros no que respeita a estas doenças. Esta contribuição da Comunidade e da Comissão prevista no artigo 129º do Tratado fornece um quadro comum de normas bastante claro.

Relativamente aos métodos de intervenção e à atribuição de financiamentos, aplica-se o seguinte:

- aplicação específica do princípio de subsidiariedade na identificação das medidas a realizar e a co-financiar;
- identificação e selecção de projectos para co-financiamento no domínio das doenças raras;
- conceito de valor comunitário acrescentado, que continuará a obter-se, em especial através da coordenação de medidas nacionais, da divulgação de informações e de experiências, do estabelecimento de prioridades, do eventual desenvolvimento de redes, da selecção de projectos europeus e da motivação e da mobilização de todos os interessados.

Utilizar-se-ão dois métodos para implementar o programa. Um deles consiste em apoiar projectos levados a cabo nos Estados-membros e a nível da Comunidade. A selecção de projectos prioritários baseia-se, em grande medida, nos objectivos gerais e intercalares e a implementação das próprias medidas depende da qualidade e da eficácia dos projectos submetidos ao departamento competente no decurso do ano. O outro consiste em realizar actividades específicas, necessárias para alcançar os objectivos do programa, que serão por este financiadas na íntegra.

Os critérios de selecção dos projectos são os seguintes:

- compatibilidade com os objectivos e conformidade com, pelo menos, um dos objectivos estabelecidos;
- análise do "valor comunitário acrescentado" dos projectos (participação transnacional, desenvolvimento de um modelo aplicável em outros Estados-membros, informações utilizáveis em outros Estados-membros, etc);
- eficácia e valor presumíveis;
- clareza e justificação dos requisitos;

- importância da metodologia seleccionada;
- competência e experiência organizativas;
- adequação entre o orçamento e os objectivos;
- apoio a projectos de parceiros nacionais;
- avaliação objectiva;
- parecer do comité consultivo envolvido.

O orçamento proposto de 1,3 milhões de ecus para o primeiro ano do programa corresponde ao proposto ao mesmo tempo para os programas de acção comunitária sobre prevenção de acidentes e doenças associadas à poluição; reflecte a atribuição do mesmo grau de prioridade a estes domínios de acção determinado na comunicação da Comissão no âmbito do quadro de acção no domínio da saúde pública (1993), uma avaliação que continua a ser válida actualmente. O montante proposto representa o mínimo absoluto necessário para lançar o programa.

9.3 Acompanhamento e avaliação da acção

9.3.1 Acompanhamento da acção

O acompanhamento a nível comunitário será efectuado pela Comissão, que submeterá ao Conselho, ao Parlamento Europeu, ao Comité Económico e Social e ao Comité das Regiões um relatório intercalar a meio da execução do programa e um relatório final após a sua realização, com base nos relatórios nacionais, bem como avaliações das acções ao abrigo do programa e de projectos individuais.

9.3.2 Avaliação

A avaliação far-se-á através de:

- uma avaliação das principais medidas e dos projectos subvencionados envolvendo, se necessário, a participação de peritos independentes;
- um relatório de avaliação durante o terceiro ano;
- um relatório global sobre a qualidade e a eficácia dos projectos implementados ao abrigo do plano de acção, que será submetido pela Comissão às outras Instituições Comunitárias no termo do programa.

Indicadores de desempenho seleccionados para esta avaliação:

- avaliação dos projectos por funcionários da Comissão e/ou pelos que com eles cooperam;
- análise de relatórios intercalares sobre medidas programadas e financiadas, permitindo, se possível, uma deslocação de ênfase;

- estudos de impacte por organismos externos;
- importância da metodologia utilizada pelos organizadores;
- adequação entre o orçamento e os objectivos;
- competências e experiência dos organismos;
- divulgação de resultados.

Modalidades e periodicidade da avaliação prevista:

- elaboração de relatórios intercalares e finais sobre as várias medidas realizadas neste domínio;
- desenvolvimento de um formulário de avaliação "normalizado" para a medida, que será entregue pelos beneficiários juntamente com os seus relatórios finais, e fiscalização destes documentos por funcionários da Comissão ou do domínio respectivo.

10. DESPESAS ADMINISTRATIVAS (PARTE A DO ORÇAMENTO)

A mobilização efectiva dos recursos administrativos necessários resultará da decisão anual da Comissão relativa à repartição dos recursos, tendo em conta nomeadamente os efectivos e os montantes adicionais que tenham sido concedidos pela Autoridade Orçamental.

10.1 Incidência para o número de postos de trabalho

Tipos de postos de trabalho		Efectivos a atribuir para a gestão da acção		dos quais		duração
		postos permanentes	postos temporários	por utilização dos recursos existentes na DG ou serviço em causa	por recurso a recursos adicionais	
Funcionários ou agentes temporários	A	1	0	1	0	
		1	0	1	0	
	B	1	0	1	0	
	C					
Outros recursos						
Total		3	0	3	0	

10.2 Incidência financeira dos recursos humanos adicionais

10.3 Aumento de outras despesas de funcionamento decorrente da acção

Rubrica orçamental	Montantes	Modo de cálculo
Reuniões A2510	104 250 ecus	2 reuniões do comité consultivo/ano, 1 representante/Estado-membro = 2 reuniões/ano x 15 representantes x 695 ecus/representantes x 5 anos = 104 250 ecus

Os recursos necessários para cobrir as despesas referidas abaixo relativas ao período de 5 anos serão obtidos por redistribuição dos recursos financeiros existentes, não sendo necessário o uso de recursos adicionais.

a) Despesas com pessoal (Título A1, A2 e A5)

$$3 \times 100\,000 \text{ ecus} \times 5 \text{ anos} = 1\,500\,000 \text{ ecus}$$

b) Despesas operacionais

Despesas com reuniões (A-250)

$$2 \text{ reuniões/ano} \times 15 \text{ peritos} \times 825 \text{ ecus/perito} \times 5 \text{ anos} = 123\,750 \text{ ecus}$$

Despesas de deslocação em serviço (A-130)

24 deslocações/ano Bruxelas-Luxemburgo x 200 ecus/deslocação x 5 anos =
24 000 ecus

60 deslocações/ano aos Estados-membros x 1000 ecus/deslocação x 5 anos =
300 000 ecus

c) Total: 1 947 750 ecus

ISSN 0257-9553

COM(97) 225 final

DOCUMENTOS

PT

05

N.º de catálogo : CB-CO-97-217-PT-C

ISBN 92-78-19716-5

Serviço das Publicações Oficiais das Comunidades Europeias

L-2985 Luxemburgo