Parecer da Ordem dos Farmacêuticos
ao Plano de Ação para as Doenças Raras 2025-2030

Comentários gerais

A Ordem dos Farmacêuticos congratula a elaboração deste referencial de ação para as Doenças Raras 2025-2030, que realiza um mapeamento da situação atual e aponta os objetivos e a estratégia para o seu atingimento, bem como os aspetos a monitorizar.

Os farmacêuticos, pela qualidade da sua formação pré-graduada e pela diferenciação e especialização pós-graduada, assumem-se como um recurso que não é despiciendo à consecução dos objetivos e estratégia aqui traçados. Adicionalmente, a sua acessibilidade e proximidade e a confiança que a população neles deposita, confere-lhes caraterísticas únicas para intervirem junto dos cidadãos, com e sem doença rara (DR).

Tal como referido na página 22 do documento, o acesso a cuidados de saúde é "(…) muito assimétrico e não equitativo". No entanto, é fundamental garantir às pessoas com doença rara (PcDR) o acesso a cuidados de saúde e a rede de farmácias proporciona uma cobertura muito abrangente do território nacional, dispondo de profissionais farmacêuticos altamente capacitados e, na maioria dos casos, de instalações e meios tecnológicos e digitais que possibilitam cuidados de saúde diferenciados.

No presente documento, o farmacêutico é incluído como parte da equipa multidisciplinar. Contudo, consideramos que seria importante concretizar as diversas formas que a sua contribuição pode assumir.

É nosso entendimento que o envolvimento dos farmacêuticos no acompanhamento da Jornada da Pessoa com Doença Rara (PcDR)/Família/Cuidador pode decorrer em diversas etapas, que passamos a detalhar:

PILAR III - A JORNADA DA PESSOA COM DOENÇA RARA/FAMÍLIA/CUIDADOR: INTEGRAÇÃO DE CUIDADOS

DIAGNÓSTICO

São descritos o número de profissionais médicos com especialidade em genética médica e é identificada a necessidade de profissionais na área.

No entanto, os farmacêuticos especialistas em genética humana têm também competência específica nesta área que lhes permite trabalhar colaborativamente com os médicos, de modo a contribuir para o estabelecimento mais atempado do diagnóstico da DR, bem como na definição da abordagem terapêutica numa perspetiva de medicina personalizada e de precisão, em que a integração da genómica e a da farmacogenómica permitirão otimizar o tratamento.

INTEGRAÇÃO DE CUIDADOS

Os farmacêuticos podem contribuir para o diagnóstico, acesso, encaminhamento e gestão do tratamento da Pessoa com Doença Rara/Família/Cuidador.

Em contexto hospitalar

Tal como acima referido, os farmacêuticos especialistas em genética humana podem integrar as equipas envolvidas no diagnóstico da DR e na definição de estratégias terapêuticas.

Os farmacêuticos que integram os Serviços Farmacêuticos Hospitalares estão envolvidos na dispensa e na informação ao doente/cuidador sobre medicamentos, órfãos ou não, utilizados no tratamento ou alívio sintomático da DR, monitorizando a efetividade e segurança e promovendo a adesão ao tratamento. Adicionalmente, a eles compete a gestão de muitas questões regulamentares e logísticas prévias ao acesso das PcDR às terapêuticas necessárias.

Os farmacêuticos hospitalares integram as equipas responsáveis pelos ensaios clínicos desenvolvidos nos centros de investigação e nas unidades de prestação de cuidados, através da gestão do circuito do medicamento experimental em ensaios pré-aprovação. Poderão adicionalmente contribuir para a recolha de dados em contexto real, integrados em equipas multidisciplinares, para aferir o benefício clínico dos medicamentos utilizados pela PcDR, particularmente dos medicamentos órfãos, tendo em conta as dificuldades na obtenção de evidência robusta pré-aprovação no que concerne à sua eficácia e segurança.

Em contexto comunitário

É referida a importância dos cuidados de saúde em *continuum* como base da integração de cuidados de saúde (pág. 62 e 75). As PcDR são, na sua maioria, portadores de uma doença crónica que lhes confere necessidade de acompanhamento ao longo da vida. Adicionalmente, estas pessoas, como todas as outras, sofrem de patologias agudas intercorrentes e poderão padecer de outras patologias crónicas.

A jornada da PcDR/Família/Cuidador elencada no presente documento apresenta a lacuna de não contemplar a intervenção do farmacêutico comunitário, em complemento à de outros profissionais de saúde. Este apresenta a conveniência, o acesso, a disponibilidade e a competência para o encaminhamento para cuidados clínicos, em caso de suspeição, promovendo a deteção precoce. Pode ainda contribuir significativamente para o uso correto e seguro das terapêuticas farmacológicas utilizadas no contexto da DR, ou para condições clínicas intercorrentes, bem no encaminhamento em situações de urgência/emergência.

O farmacêutico pode ainda intervir no aconselhamento, acompanhamento e monitorização de doenças crónicas ou de indicadores específicos associados à DR da qual a pessoa é portadora e identificar situações de referenciação ao médico. Acresce que pode ter um importante papel na informação acerca do acesso a cuidados clínicos, de reabilitação, sociais, educacionais, entre outros.

Pelo atrás exposto fica evidente o benefício aportado pela integração de farmacêuticos em equipas multidisciplinares e intersectoriais.

Comentários específicos

Referimos ainda alguns aspetos mais específicos.

3*. Visão para 2030* e *4. Recomendações* (Páginas 75 a 79)

A afirmação:

"A Pessoa com Doença Rara (…) **TEM** um Cartão Digital que inclui, em situações específicas, informação para a intervenção adequada em urgência/emergência, que pode disponibilizar (com o seu consentimento) a outras áreas como a Educação, a Área Social e o Emprego;"

É fundamental que os farmacêuticos, com o consentimento da PcDR/Familiar/Cuidador, possam também ter acesso à informação constante do Cartão Digital, com o propósito de potenciar o apoio e uma intervenção informada junto destas pessoas. No mesmo sentido, reforça-se a necessidade de acesso, por parte dos farmacêuticos, à informação clínica constante do Registo de Saúde Eletrónico único (RSEu).

PILAR IV – INVESTIGAÇÃO E INOVAÇÃO

Tal como anteriormente referido, os farmacêuticos hospitalares desempenham um papel-chave no âmbito dos ensaios clínicos pré e pós-aprovação. Contudo, também os farmacêuticos comunitários podem intervir nestes últimos, integrados em equipas de investigação, na recolha de evidência resultante de utilização em contexto real e de *patient-reported outcomes*.

PILAR V – INFORMAÇÃO E FORMAÇÃO

Os farmacêuticos são importantes agentes de literacia em saúde. O acesso a informação credível e fidedigna por parte dos cidadãos é fundamental e estes reconhecem aos farmacêuticos a competência e a capacidade de a transmitir. Assim, é muito valorizável o seu contributo na educação para a saúde, na desmistificação das DR e na promoção da saúde da população em geral.

Estas ações podem ter especial impacto quando realizadas em colaboração com as Associações de Doentes, tanto a nível individual, como organizacional. Neste sentido, a Ordem dos Farmacêuticos tem vindo a colaborar ativamente com Associações de Doentes, no sentido de promover a formação e capacitação dos Farmacêuticos para um melhor acompanhamento da PcDR/Família/Cuidador.

Por outro lado, não é desvalorizável a importância da inclusão de maior conteúdo formativo sobre DR no ensino pré-graduado.

2. Colaboração e Parcerias (Pág. 91)

A capacitação dos profissionais é muito importante, pelo que o desenvolvimento de formação e de repositório de informação sobre as doenças raras é uma mais-valia.

Face ao anteriormente exposto, consideramos que seria importante incluir as Ordens Profissionais nos parceiros a envolver na implementação de programas educacionais, tanto destinados a profissionais, como aos cidadãos.

B. Formação

2. Responsabilidades e Parcerias (Pág. 98)

Parcerias Institucionais, Multidisciplinares e Multissectoriais

Sugere-se incluir os farmacêuticos nos parceiros envolvidos nas redes de suporte multidisciplinar:

*Criação de redes de suporte multidisciplinar entre médicos, geneticistas, farmacologistas/**farmacêuticos**, psicólogos, assistentes sociais e outros profissionais, para proporcionar uma abordagem integrada na formação.*

Lisboa, 2 de dezembro de 2024