



**UNIVERSIDADE  
FERNANDO  
PESSOA**

## **A CONSCIENCIALIZAÇÃO DOS PROFISSIONAIS DE SAÚDE PARA O DIAGNÓSTICO DAS DOENÇAS RARAS: O PAPEL DA INDÚSTRIA FARMACÊUTICA.**

[Raising awareness among health professionals about the diagnosis of rare diseases: the role of the pharmaceutical industry.]

Projeto de Graduação

Jorge Manuel Freitas Machado

Orientador:

Professor Paulo Cardoso

Maio 2024



**A CONSCIENCIALIZAÇÃO DOS PROFISSIONAIS DE SAÚDE  
PARA O DIAGNÓSTICO DAS DOENÇAS RARAS: O PAPEL DA  
INDÚSTRIA FARMACÊUTICA.**

[Raising awareness among health professionals about the diagnosis of rare diseases: the role of the pharmaceutical industry.]

Projeto de Graduação

Jorge Manuel Freitas Machado

Orientador:

Professor Paulo Cardoso

Maio 2024

Ao meu pai que muito viveu e fez, e que por ter partido para sempre, deixou muito por viver e fazer. Partiu sem me ver com o canudo na mão.

## **Agradecimentos**

Ao Professor Paulo Cardoso pela sua inextinguível e infindável disponibilidade e contributo teórico.

Aos colaboradores da UFP cujo profissionalismo foi a 200% sempre que por telefone ou email os contactei.

À minha cara-metade e ao meu filho por toda a paciência que têm comigo sempre e quando as minhas energias não são suficientes para conciliar a vida profissional com a académica.

Aos meus pais que muitos sacrifícios fizeram para que me fosse possível frequentar a UFP e a Licenciatura em Ciências da Comunicação.

## **Resumo**

Existem mais de 6000 doenças raras, contudo o seu diagnóstico por parte dos profissionais de saúde é complexo, lento e tardio, fruto de uma formação pré e pós-graduada voltada para as patologias comuns. Como adquirem os clínicos uma maior consciência para o diagnóstico das doenças raras? São proactivos ou reativos? Quais os agentes de mudança? As universidades, instituições do SNS e sociedades médicas? A indústria farmacêutica, na procura de uma maior identificação dos doentes que necessitam das terapêuticas que promovem? Foi possível aferir a opinião de profissionais de saúde e da indústria farmacêutica, e com isso concluir que a indústria, talvez motivada pelos seus legítimos interesses comerciais, é o combustível e motor de uma série de atividades diretas e indiretas de formação para as doenças raras.

### **Palavras-chave:**

Doenças raras; Formação; Diagnóstico; Profissionais de saúde; Indústria Farmacêutica

## **Abstract**

There are more than 6,000 rare diseases, but their diagnosis by health professionals is complex, slow, and delayed, because of pre- and post-graduate training focused on common pathologies. How do clinicians become more aware of diagnosing rare diseases? Are they proactive or reactive? Who are the agents of change? Universities, NHS institutions and medical societies? The pharmaceutical industry, seeking to better identify patients who need the therapies they promote? It was possible to gauge the opinion of health professionals and the pharmaceutical industry, and thus conclude that the industry, perhaps motivated by its legitimate commercial interests, is the fuel and driving force behind a series of direct and indirect training activities for rare diseases.

## **Key-words:**

Rare diseases; Training; Diagnosis; Health professionals; Pharmaceutical industry

## Índice Geral

<b>1. Introdução</b>	1
<b>2. Diagnóstico de uma doença rara</b>	3
2.1 O curso de medicina, a formação pré-graduada	3
2.2 A educação médica continua, a formação pós-graduada	3
2.3 A educação médica continua, as Sociedades Médicas	4
2.4 O rastreio neonatal	5
<b>3. A Indústria Farmacêutica e as doenças raras</b>	7
3.1 Legislação que regulamenta a comunicação entre os laboratórios farmacêuticos e os profissionais de saúde	9
3.2 Atividades para a promoção do diagnóstico das doenças raras – o exemplo da Takeda Pharmaceutical	10
<b>4. Educação para o diagnóstico das doenças raras – a perspetiva dos profissionais de saúde e da indústria farmacêutica</b>	12
4.1 Metodologia	12
4.1.1 Objetivos do trabalho empírico	12
4.1.2 Amostra	13
4.1.3 Instrumento de recolha de dados	13
4.2 Resultados	14
4.2.1 Respostas dos profissionais de saúde e da indústria farmacêutica à 2ª questão	14
4.2.2 Respostas dos profissionais de saúde e da indústria farmacêutica à 3ª questão	16
4.2.3 Respostas dos profissionais de saúde e da indústria farmacêutica à 4ª questão	17
<b>5. Conclusão</b>	20
5.1 Principais conclusões	20
5.2 Contributo teórico e prático deste trabalho	22
5.2.1 Contributo teórico	22
5.2.2 Contributo prático	22
5.2.3 Limitações e sugestões para futuras investigações	23
<b>Referências Bibliográficas</b>	23

## **Índice de Tabelas**

**Tabela 1** – Questionário de escolha múltipla

13

## Índice de Figuras

<b>Figura 1</b> – Atividades que podem levar um médico ao diagnóstico (avaliação pelos clínicos)	14
<b>Figura 2</b> – Atividades que podem levar um médico ao diagnóstico (avaliação pela indústria)	15
<b>Figura 3</b> – O papel da Indústria na formação sobre doenças raras (avaliação clínicos)	16
<b>Figura 4</b> – O papel da Indústria na formação sobre doenças raras (avaliação indústria)	17
<b>Figura 5</b> – A formação curricular em medicina para as doenças raras (avaliação clínicos)	18
<b>Figura 6</b> – A formação curricular em medicina para as doenças raras (avaliação indústria)	19

## 1. Introdução

De acordo com a EMA, Agência Europeia do Medicamento, existem mais de 6.000 doenças raras, e uma em cada doze pessoas tem uma doença rara. A mesma agência refere que no período que vai de 2003 a 2023 mais de 2870 fármacos foram avaliados e receberam o estatuto de medicamento órfão, dos quais 244 receberam autorização de comercialização (EMA, 2024). Estes dados parecem comprovar três coisas: as doenças raras existem, em elevado número, e a indústria farmacêutica tem um papel fundamental no desenvolvimento de terapias modificadoras para as doenças raras.

Contudo, será que os profissionais de saúde estão conscientes para estas mais de 6000 doenças raras? Um exemplo, se tivermos em conta que a ULS São João, em março deste ano, tinha 343 560 mil utentes inscritos, é possível aludir que existem, ou deveriam existir, tendo em conta a prevalência de 1 em cada 12, 28 630 doentes diagnosticados com uma doença rara. No último relatório técnico do Cartão da Pessoa com doença rara, datado de 2022, a ULS São João tinha apenas emitido 110 cartões (DGS, 2023).

Neste sentido, este trabalho tem 2 objetivos. Em primeiro lugar, perceber de que forma os profissionais de saúde adquirem a literacia para o diagnóstico das doenças raras, isto é, de que forma se tornam conscientes dos sinais e sintomas de uma doença rara. Em segundo lugar, compreender que influência tem a indústria farmacêutica no adquirir desta consciência para o diagnóstico do que é raro.

A metodologia a utilizar será, para além da fundamentação teórica baseada na pesquisa bibliográfica, a análise de um questionário realizado durante a Reunião do Grupo de Estudos de Doença do Miocárdio e Pericárdio, Óbidos, 8 e 9 de março, a 25 profissionais de saúde e 25 profissionais da indústria farmacêutica (SPC, 2024).

A consciencialização dos profissionais de saúde para o diagnóstico das doenças raras: o papel da indústria farmacêutica.

Nos resultados deste inquérito, procurou-se entender se a indústria farmacêutica tem ou não um papel ativo e reconhecido na consciencialização dos profissionais de saúde para o diagnóstico das doenças raras. Procurou-se a confirmação deste entendimento pois nem sempre o papel educativo da indústria é reconhecido e valorizado. Mais ainda, quando o sector farmacêutico é, porventura, o mais regulado do mundo em toda a cadeia de atividade, o que torna ainda mais difícil a implementação de ações de literacia médica para as doenças raras.

## **2. Diagnóstico de uma doença rara**

Como aprendem os médicos a diagnosticar uma doença rara? A diferenciar a exceção da regra, a juntar as peças de um puzzle complexo? É durante o curso de medicina? É durante a sua especialização? E quando o curso e a especialização terminam, o Sistema Nacional de Saúde tem as ferramentas certas? Estas são algumas questões que podem surgir quando pensamos nos profissionais de saúde face à deteção de doenças raras.

### **2.1 O curso de medicina, a formação pré-graduada**

A título de exemplo, analisamos o Plano de Estudos do Mestrado Integrado em Medicina da Universidade Fernando Pessoa e o Plano Curricular do Mestrado Integrado em Medicina da Universidade de Medicina do Porto. Estes planos não incluem nos seus seis anos de duração nenhuma disciplina específica focada no diagnóstico de doenças raras (UFP, 2024; FMUP, 2024).

Com estes dois exemplos é possível aferir que a formação básica em medicina privilegia a formação em patologias comuns, em doenças do dia-a-dia. O objetivo é que o futuro médico seja capaz de diagnosticar e tratar o prevalente e não a exceção.

### **2.2 A educação médica continua, a formação pós-graduada**

O Decreto-Lei n.º 13/2018 define o regime jurídico da formação médica pós-graduada, designada de internato médico, e estabelece os princípios gerais a que deve obedecer o respetivo processo. O Artigo 2º refere que “o internato médico corresponde a um processo de formação médica, teórica e prática, que tem como objetivo habilitar o médico ao exercício da medicina ou ao exercício tecnicamente diferenciado numa determinada área de especialização, com a atribuição do correspondente grau de especialista” (DR, 2018).

Talvez seja possível assumir que no decurso da obtenção da sua especialidade médica um clínico adquira maior consciência para o diagnóstico de uma doença rara, porém, não é possível encontrar evidência desta assunção. A título de exemplos, o programa do 17º ENIMI (Encontro do Núcleo de Internos de Medicina Interna), a realizar em junho de 2024, apenas aborda doenças comuns, como diabetes, imunidade e nódulos (NIMI, 2024), e o Curso Young Cardiology Training Session, a realizar em maio de 2024, não contempla nenhuma sessão sobre doenças raras (SPC,2024).

De acordo com o estudo realizado por Maria Adelaide Serra, da Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, a maioria dos médicos estuda sobretudo as patologias mais frequentes do seu dia-a-dia, os seus hábitos de estudo são muito dirigidos à área da saúde ou à sua especialidade, e a discussão entre colegas é muito valorizada, pois permite melhorar a aquisição de conhecimentos, sobretudo quando esta ocorre com médicos de especialidades diferentes (CS1.2, 2008).

À vista disso, como obtém a recém especialista capacidade para reconhecer um doente com doença rara? Aparentemente, existe um vazio formativo formal aquando da formação pré e pós-graduada.

### **2.3 A educação médica continua, as Sociedades Médicas**

Um dos objetivos das sociedades médicas, entre outros, é educar os seus membros para a existência das doenças raras, promovendo atividades que alertam para os sinais e sintomas destas patologias e de que forma as mesmas podem mimetizar doenças mais comuns. Existe uma sociedade por cada especialidade clínica, que na maioria dos casos, ainda se dividem internamente em grupos ou áreas de estudo.

Casos como a SPMI, Sociedade Português de Medicina Interna, com o NEDR, Núcleo de Estudos das Doenças Raras, que tem como objetivo promover a atualização científica de profissionais de saúde nas doenças menos comuns, e onde navegando o seu site, encontram-se várias atividades formativas dedicadas exclusivamente às doenças raras

A consciencialização dos profissionais de saúde para o diagnóstico das doenças raras: o papel da indústria farmacêutica.

(NEDR, 2024). A SPN, Sociedade Portuguesa de Nefrologia, que não contempla nenhum núcleo ou grupo específico para doenças de reduzida prevalência, porém, o Grupo de Trabalho de Nefrogenética pode ser entendido como um grupo dedicado às doenças menos prevalentes, isto se considerarmos que a maioria das doenças genéticas são raras (SPN, 2024; RARÍSSIMAS, 2024). A SPC, Sociedade Portuguesa de Cardiologia, que não possuiu um grupo especificamente dedicado às doenças raras ou genéticas (SPC, 2024), porém, no seu último congresso nacional, em 2023, entre outras sessões, teve uma dedicada às Miocardiopatias Raras (CPC, 2023).

## **2.4 O rastreio neonatal**

A EURORDIS, Organização Europeia para as doenças raras, tem seis áreas prioritárias até 2030, uma delas é conseguir que o diagnóstico de uma doença rara seja mais precoce, rápido, assertivo e que se concretize em menos de seis meses (EURORDIS, 2024). De acordo com o seu plano de ação, a EURORDIS sugere uma estratégia europeia comum nos programas de rastreio neonatal com o objetivo final de incrementar o diagnóstico das doenças raras (EURORDIS, 2024).

No Programa Nacional de Rastreio Neonatal, também intitulado de teste do pezinho, podemos observar que apenas contempla algumas doenças raras e genéticas, como a fenilcetonúria ou o hipotiroidismo congénito, deixando de fora outras doenças raras com tratamento e início sintomático durante a idade pediátrica, como a doença de Fabry, doença de Pompe, doença de Gaucher, etc. (INSA, 2024).

A título de exemplo de como o diagnóstico pode ser fomentado e que essa ação sistemática pode ser consequência da futura ou atual existência de tratamento farmacológico específico é o programa implementado pelo INSA, ao incluir, desde 2018, a Fibrose Quística no Programa Nacional de Rastreio Neonatal (INSA, 2024). O tratamento específico foi aprovado pelo INFARMED em 2021 (INFARMED, 2021).

A consciencialização dos profissionais de saúde para o diagnóstico das doenças raras: o papel da indústria farmacêutica.

No Programa Nacional de Rastreio Neonatal as doenças sistematicamente rastreadas constituem um painel de 28 patologias: o Hipotiroidismo Congénito, a Fibrose Quística, a Drepanocitose, a Atrofia Muscular Espinal e 24 Doenças Hereditárias do Metabolismo (INSA, 2024). Total, 52 doenças raras. Existem mais de 6000 no mundo.

Em suma, é possível concluir que um clínico tem assegurado o diagnóstico de menos de 1% das doenças raras existentes. E os restantes 99%?

### **3. A Indústria Farmacêutica e as doenças raras**

É difícil dissociar a Indústria Farmacêutica e as doenças raras, pois tal como já foi referido, é a grande responsável pelo desenvolvimento e aprovação das terapêuticas para as doenças menos comuns (EMA, 2024). Não se conhecem fármacos desenvolvidos e produzidos pelo sistema nacional de saúde português que sejam solução para uma doença rara.

Consultando o site da P-Bio, uma associação privada sem fins lucrativos que congrega empresas ligadas ao setor da Biotecnologia, onde se inclui a Indústria Farmacêutica, observa-se que dispõe de um grupo de trabalho específico para as doenças raras, e que tem como associados vários laboratórios farmacêuticos, alguns incluídos no ranking dos maiores do mundo (P-BIO, 2024; PHARMAEXE, 2023).

Empresas como Aléxion, Merk, Pfizer, Sanofi, Takeda, entre muitas outras, têm no seu portfólio fármacos para tratar doenças raras. A Sanofi tem em desenvolvimento 13 fármacos para doenças raras (SANOFI, 2024). A Pfizer, como prioridade na investigação, tem 16 moléculas para doenças raras (PFIZER, 2024). Em suma, só estes dois laboratórios estão a investigar 29 potenciais novos tratamentos.

Porém, é suficiente a existência ou aprovação de tratamento específico para o diagnóstico aumentar?

Um exemplo é a Amiloidose Cardíaca, a “ATTR-CM é uma doença rara que afeta o coração e está associada à insuficiência cardíaca. É o resultado da acumulação de proteínas desnaturadas no coração e no organismo, causando sintomas como a falta de ar e inchaço nas extremidades” (PFIZER, 2024).

Em Portugal o tratamento foi aprovado pelo Infarmed a 17 de fevereiro de 2022. No relatório público de avaliação consta que “(...) a sua verdadeira prevalência é desconhecida (...) e que o diagnóstico requer um alto grau de suspeição clínica (...)” (INFARMED, 2022).

Em maio de 2023, 14 meses após a aprovação, o Infarmed no seu relatório de monitorização mensal do consumo de medicamentos no SNS, apresenta os dados separados do consumo da terapêutica para a amiloidose, isto é, amiloidose cardíaca versus a amiloidose neurológica (doença dos pezinhos). De janeiro a maio de 2023 o tratamento específico para a amiloidose cardíaca cresceu 197% versus o mesmo período no ano anterior, e significou uma despesa para o Sistema Nacional de Saúde de aproximadamente 10 milhões de euros. No final do ano a despesa totalizou 26 milhões de euros (INFARMED, 2023).

Avaliando apenas os relatórios do Infarmed é possível realizar que, neste caso específico, existe uma relação direta entre a aprovação de um tratamento e o aumento do diagnóstico, pois só existe consumo de medicamentos se existirem doentes a serem tratados.

Acedendo à Plataforma de Transparência e Publicidade do Infarmed, plataforma sustentada pelo artigo 159.º do Estatuto do Medicamento, onde a indústria farmacêutica é obrigada a declarar todos os benefícios concedidos aos profissionais de saúde, é possível constatar que em 2022, ano do lançamento do tratamento para a amiloidose cardíaca, a Pfizer convidou 122 médicos para assistir ao 5th Advances in Heart Failure, realizado no Porto, e onde a Pfizer organizou uma sessão educativa sobre a relação entre amiloidose cardíaca e a insuficiência cardíaca (INFARMED, 2024; AIHF, 2022).

Este é um exemplo, porventura existirão mais, que demonstra a relação entre a aprovação de um fármaco, a capacidade educativa e formativa da indústria farmacêutica junto dos profissionais de saúde, e o aumento do diagnóstico.

A consciencialização dos profissionais de saúde para o diagnóstico das doenças raras: o papel da indústria farmacêutica.

### **3.1 Legislação que regulamenta a comunicação entre os laboratórios farmacêuticos e os profissionais de saúde**

A forma, o conteúdo e os meios a utilizar na comunicação entre os laboratórios farmacêuticos e os profissionais de saúde ou instituições pertencentes ao SNS é altamente regulada. Pela própria indústria, com a adoção de códigos de conduta internos que regulam as interações entre profissionais internos e interlocutores externos, como também, por códigos de conduta elaborados pelas Associações de Representantes da Indústria Farmacêutica, no caso português a APIFARMA (MERK, 2021; APIFARMA, 2024).

O Código Deontológico da Apifarma “(...) tem como objeto definir um conjunto de normas aplicáveis às práticas de promoção e comercialização de medicamentos sujeitos e não sujeitos a receita médica e de dispositivos médicos para diagnóstico *in vitro* e às interações com profissionais de saúde e Organizações de Saúde realizadas pelas empresas farmacêuticas associadas da APIFARMA (...)”. Regulamenta as ações de formação prática e treino, estabelece a diferença entre um evento científico ou educacional versus um evento promocional, as interações com os profissionais de saúde ou instituições do SNS, etc.

Este código, no seu artigo 4º, ponto 2, regulamenta que “(...) as empresas associadas que comercializam medicamentos devem ter um departamento científico que inclua um médico ou um farmacêutico responsável (...) para aprovação de todos os materiais informativos ou promocionais antes da sua distribuição (...)”. No seu artigo 17º “(...) as empresas associadas podem organizar eventos promocionais, científicos ou educacionais destinados a profissionais de saúde com o objetivo de, nomeadamente, promoverem os seus produtos ou transmitirem conhecimento científico, desde que respeitem as regras definidas no presente Código e demais legislação nacional aplicável (...)” (APIFARMA, 2024).

A consciencialização dos profissionais de saúde para o diagnóstico das doenças raras: o papel da indústria farmacêutica.

Para além desta autorregulação, no que diz respeito à forma como a Indústria Farmacêutica pode interagir com os seus interlocutores, a sua atividade está regulamentada pelas autoridades competentes, no caso de Portugal, pelo Infarmed, nomeadamente, pelo Estatuto do Medicamento (INFARMED, 2006).

Como também, tem a obrigatoriedade de o reportar na Plataforma de Transparência do Infarmed, para que seja possível o escrutínio público de toda a sua atividade (INFARMED,2024). O reporte permite verificar e validar como a Indústria Farmacêutica comunica as suas soluções terapêuticas, e como forma ou educa os profissionais de saúde, quer no diagnóstico das patologias quer na correta utilização dos tratamentos específicos.

Atividades como patrocínios a congressos e reuniões da iniciativa das Sociedades Médicas ou Instituições do SNS, formações e treinos da sua própria iniciativa, apoio á educação médica continua através do patrocínio para assistência a congressos nacionais e internacionais são exemplos de práticas da Indústria Farmacêutica com o intuito de promover todas as iniciativas que levem a um melhor exercício da medicina e a um eficaz tratamento dos doentes (INFARMED, 2024).

### **3.2 Atividades para a promoção do diagnóstico das doenças raras – o exemplo da Takeda Pharmaceutical**

A Takeda Pharmaceutical Company Limited tem tratamento específico para algumas doenças raras, como a doença de Gaucher, Fabry, MPSII, etc., por conseguinte, é um bom modelo para se perceber que tipo de atividades são executadas pela indústria farmacêutica com o objetivo de melhorar a literacia para o diagnóstico das doenças raras (TAKEDA, 2024).

Numa pesquisa simples no LinkedIn por Takeda Portugal é possível constatar que existe uma equipa de delegados de informação médica, Key Account Managers, Medical Managers, etc., todos profissionais que têm como objetivo e função maior contactarem os clínicos formando-os nos seus produtos, mas também, nas doenças para as quais têm

A consciencialização dos profissionais de saúde para o diagnóstico das doenças raras: o papel da indústria farmacêutica.

indicação terapêutica (LINKEDIN, 2024). A atividade destes profissionais é direta, imediata e proactiva. Toda a informação que veiculam é definida internamente e da responsabilidade da Takeda.

No entanto, existem também atividades indiretas e realizadas por terceiros, seja por sociedades médicas, associações de doentes, ou clínicos independentes, mas dos quadros do SNS, que comunicam em nome da empresa.

Exemplos:

- O NEDR, Núcleo de Estudos das Doenças Raras, da SPMI, Sociedade Portuguesa de Medicina Interna, que tem no seu site, patrocinado pela Takeda, um podcast sobre a doença de Gaucher, uma doença rara e para a qual a Takeda tem tratamento (SPMI, 2024).
- A associação de doentes APL, Associação Portuguesa de Doenças do Lisossoma, que no seu site tem um vídeo, patrocinado pela Takeda, sobre o Síndrome de Hunter ou MPSII, doença para a qual a Takeda também tem tratamento (APL, 2024).
- A Takeda, que no seu próprio site, tem um vídeo educacional também sobre a doença de Gaucher, onde o orador é um clínico perito na doença e pertencente ao SNS (TAKEDA, 2024).

O patrocínio à educação médica continua dos clínicos é também uma ferramenta muito utilizada com vista à melhoria das aptidões dos profissionais de saúde para o diagnóstico e tratamento. Trata-se de patrocinar a inscrição, que muitas vezes inclui viagem e alojamento, para assistirem a reuniões, congressos, cursos, formações. Mais uma vez, ao consultar a plataforma de transparência do Infarmed percebe-se que até abril de 2024 a Takeda tem reportado 300 patrocínios, como por exemplo, o 2nd Rasing Up the Rare (INFARMED, 2024).

## **4. Educação para o diagnóstico das doenças raras – a perspetiva dos profissionais de saúde e da indústria farmacêutica**

### **4.1 Metodologia**

Durante a 13<sup>a</sup> Reunião do Grupo de Estudos de Doença do Miocárdio e Pericárdio, Óbidos, 8 e 9 de março, uma reunião exclusiva para profissionais de saúde, organizada pela Sociedade Portuguesa de Cardiologia e patrocinada por diversos laboratórios farmacêuticos (SPC, 2024) foi realizado um questionário de. Todos os participantes foram informados do teor e objetivo do mesmo, aceitaram recebê-lo por WhatsApp, e responder anonimamente usando um link do Google Forms. O anonimato das respostas foi garantido com todos os participantes a responderem através de um link único.

O questionário era curto, com uma duração média de resposta de 3 minutos, composto por 4 questões de escolha múltipla. Foi intencional que o tempo de resposta fosse reduzido e o número de questões diminuto. Objetivamente, pretendia-se uma resposta quase imediata após o anuir para a participação no questionário e envio do link para o telemóvel.

#### **4.1.1 Objetivos do trabalho empírico**

Perceber a opinião dos profissionais de saúde e da indústria farmacêutica sobre dois temas:

- que tipo de atividades, sejam elas levadas a cabo por instituições do SNS, Sociedades Médicas ou Indústria Farmacêutica, mais contribuem para aumentar o grau de suspeita de uma doença rara. A que tem mais potencial para uma ação imediata?
- quem tem o papel principal na educação e formação para as doenças raras. A Indústria ou as universidades?

A consciencialização dos profissionais de saúde para o diagnóstico das doenças raras: o papel da indústria farmacêutica.

#### 4.1.2 Amostra

30 profissionais de saúde, de diversas especialidades, como cardiologia, medicina interna, nefrologia, etc., e 28 profissionais da indústria farmacêutica, desde delegados de informação médica, gestores de produto, membros do departamento médico, gestores de unidade de negócio. Responderam 25 clínicos e 25 profissionais da indústria.

#### 4.1.3 Instrumento de recolha de dados

Para a recolha de dados utilizou-se um questionário (Tabela 1) com quatro questões de escolha múltipla. Na segunda questão os inquiridos tinham de enumerar entre dez atividades as de maior potencial de provocar uma ação imediata. Com a terceira e quarta questão pretendia-se avaliar o papel formativo das instituições de ensino e indústria.

**Tabela 1.**

*Questionário de escolha múltipla*

Questões	Escolha Múltipla
1ª Questão - Profissão?	<ul style="list-style-type: none"><li>• Profissional de Saúde</li><li>• Profissional da Indústria Farmacêutica</li></ul>
2ª Questão - Numa escala de 1 a 10, sendo o nº1 o de maior probabilidade, eleja a atividade que, imediatamente após a/o pode levar a suspeitar de uma doença rara? Por exemplo, no próximo dia de consulta?	<ul style="list-style-type: none"><li>• Apresentação de caso clínico em reunião de serviço;</li><li>• Sessão em congresso nacional ou internacional;</li><li>• Evento específico promovido pela Indústria Farmacêutica;</li><li>• Visita de representante da Indústria Farmacêutica;</li><li>• Sessão em reunião específica da área clínica da sua preferência;</li><li>• Sessão clínica realizada por perito em determinada doença rara;</li><li>• Existência de tratamento;</li><li>• Estágio em centro/serviço de referência;</li><li>• Formação específica online;</li></ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Vídeos educacionais nas Redes sociais;</li> </ul>
3ª Questão - Como classifica o papel da Indústria Farmacêutica na consciencialização para as doenças raras?	<ul style="list-style-type: none"> <li>• De 1 a 5 (&lt;1;&gt;5)</li> </ul>
4ª Questão - Como classifica a formação curricular em medicina para a consciencialização para as doenças raras?	<ul style="list-style-type: none"> <li>• De 1 a 5 (&lt;1;&gt;5)</li> </ul>

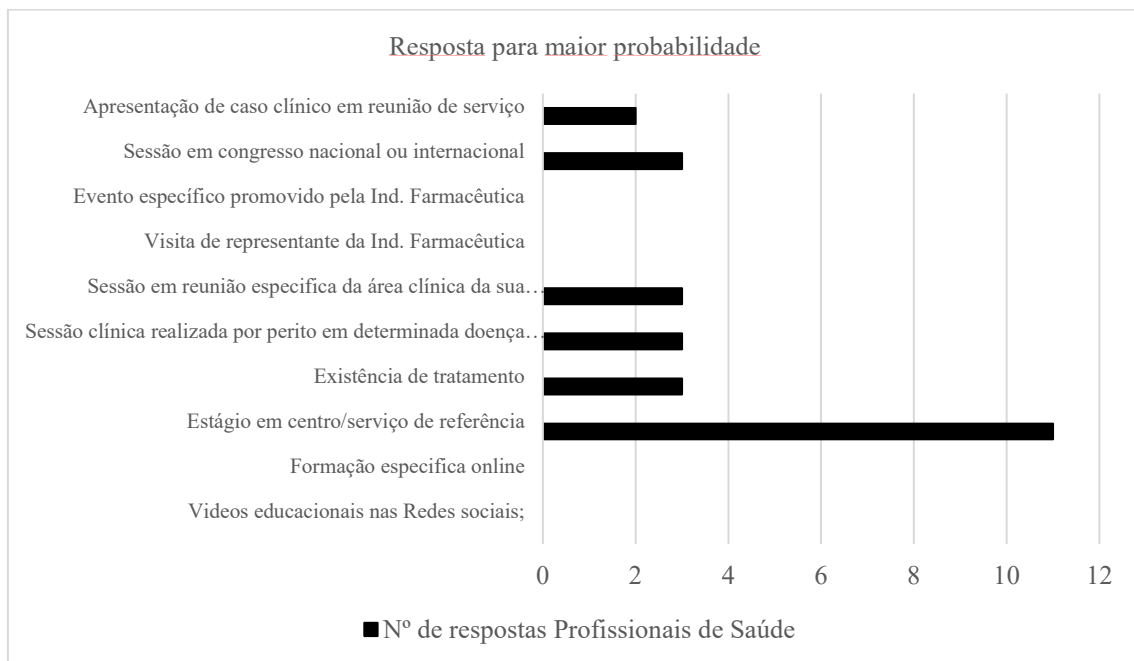
## 4.2 Resultados

### 4.2.1 Respostas dos profissionais de saúde e da indústria farmacêutica à 2ª questão

Na figura 1, relativa às respostas dos médicos, e na figura 2, com as respostas da indústria, constata-se a avaliação, por potencial, das atividades que podem fazer com que um clínico aja para o diagnóstico do raro.

#### Figura 1.

*Atividades que podem levar um médico ao diagnóstico (avaliação pelos clínicos)*



Dos 25 profissionais de saúde, 11 preferem o estágio em Centro de Referência específico como atividade com maior probabilidade de provocar um comportamento proactivo para

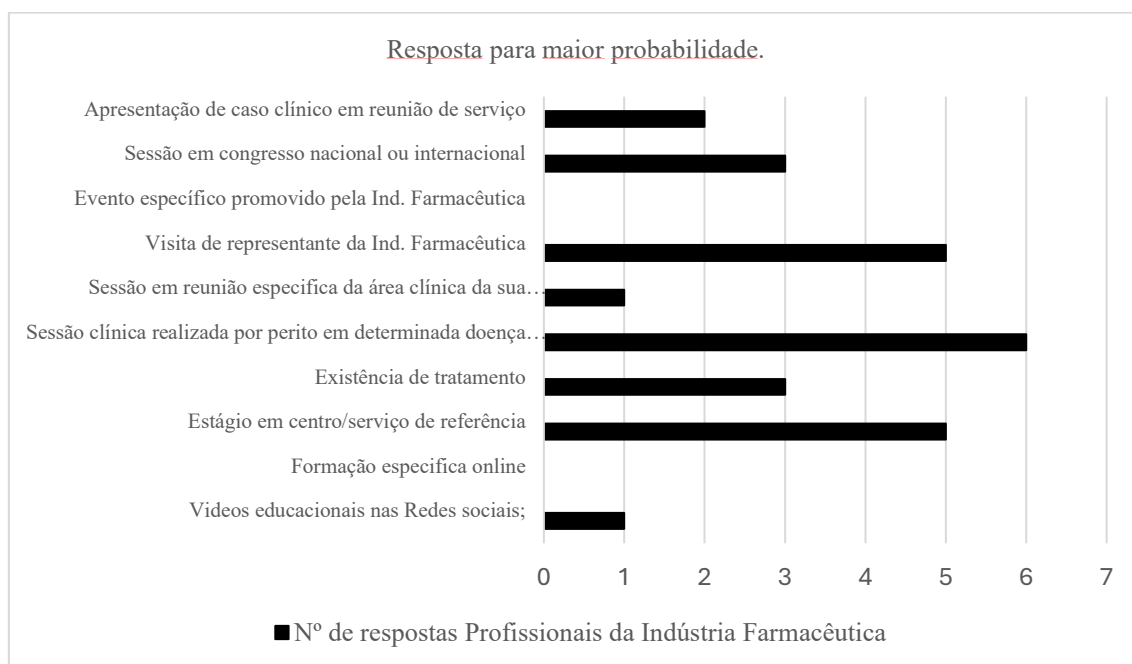
A consciencialização dos profissionais de saúde para o diagnóstico das doenças raras: o papel da indústria farmacêutica.

o diagnóstico no dia seguinte. Os Centros de Referência para as Doenças Hereditárias do Metabolismo, das Unidades Locais de Saúde São João e do Santo António, são exemplos ao oferecer formação pré e pós-graduada em doenças raras (ULS São João, 2024; ULS Santo António, 2024).

Nenhum dos 25 profissionais de Saúde elege como provável que uma iniciativa ligada à Indústria Farmacêutica ou online tenha impacto para aumentar a sua consciência para o diagnóstico. Com igual número de 3 votos estão as sessões, nos diversos fóruns sugeridos, e a existência de tratamento.

## Figura 2.

*Atividades que podem levar um médico ao diagnóstico (avaliação pela indústria)*



Para os profissionais da Indústria Farmacêutica as atividades: sessão clínica realizada por perito, estágio em Centro de Referência, e visita de profissional da indústria, são as que maior impacto têm nos profissionais de saúde. É visível a diferença versus as respostas que os profissionais de saúde dão relativamente à visita do profissional da indústria. Os primeiros não consideram a visita médica como agente de mudança, 20% dos profissionais da indústria farmacêutica consideram-na fundamental, talvez porque parte dos respondedores são delegados de informação médica, cuja atividade principal é visitar diariamente os clínicos.

A consciencialização dos profissionais de saúde para o diagnóstico das doenças raras: o papel da indústria farmacêutica.

Apenas 3 representantes da indústria consideram a existência de tratamento como atividade com impacto. Nenhum considera que um evento específico organizado pela indústria seja efetivo.

Analisando os dois gráficos, isto é, as respostas de ambos os grupos de estudo, conclui-se que ambos valorizam o estágio em Centro de Referência, as sessões realizadas por peritos em doenças raras e a existência de tratamento. Pelo contrário, os eventos

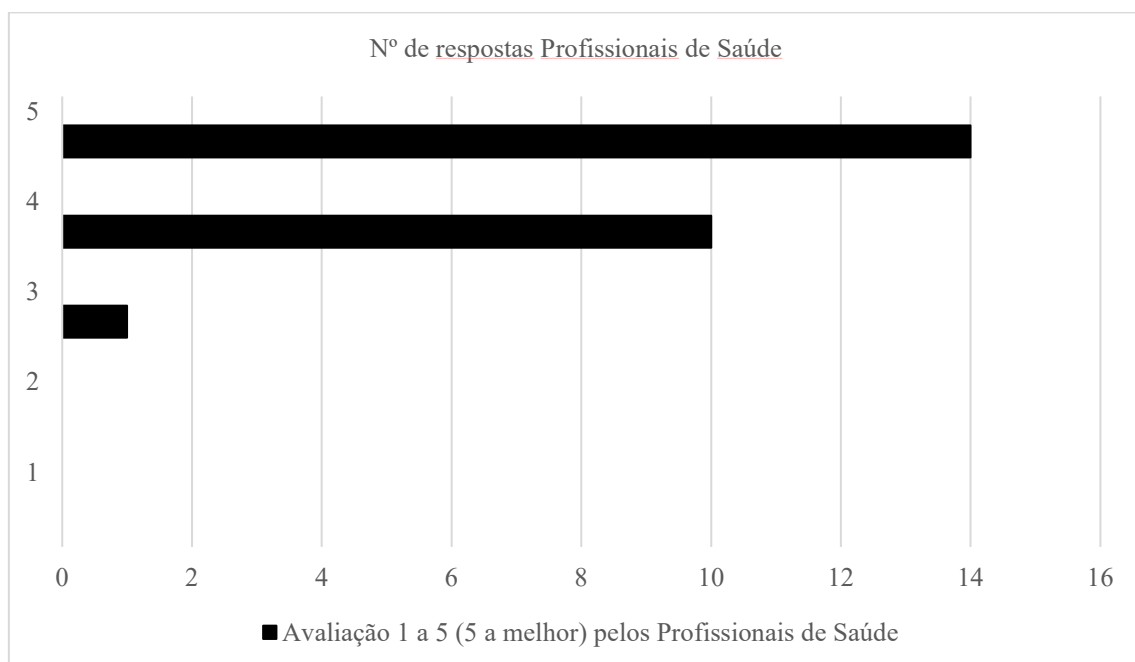
específicos realizados pela indústria e as atividades online não contribuem para o aumento da consciencialização para o raro.

#### 4.2.2 Respostas dos profissionais de saúde e da indústria farmacêutica à 3ª questão

Com a questão nº 3 pretendeu-se mensurar o papel da indústria farmacêutica na formação para as doenças raras. A avaliação dos médicos (figura 3) e a avaliação dos profissionais do sector farmacêutico (figura 4) é similar.

**Figura 3.**

*O papel da Indústria na formação sobre doenças raras (avaliação clínicos)*

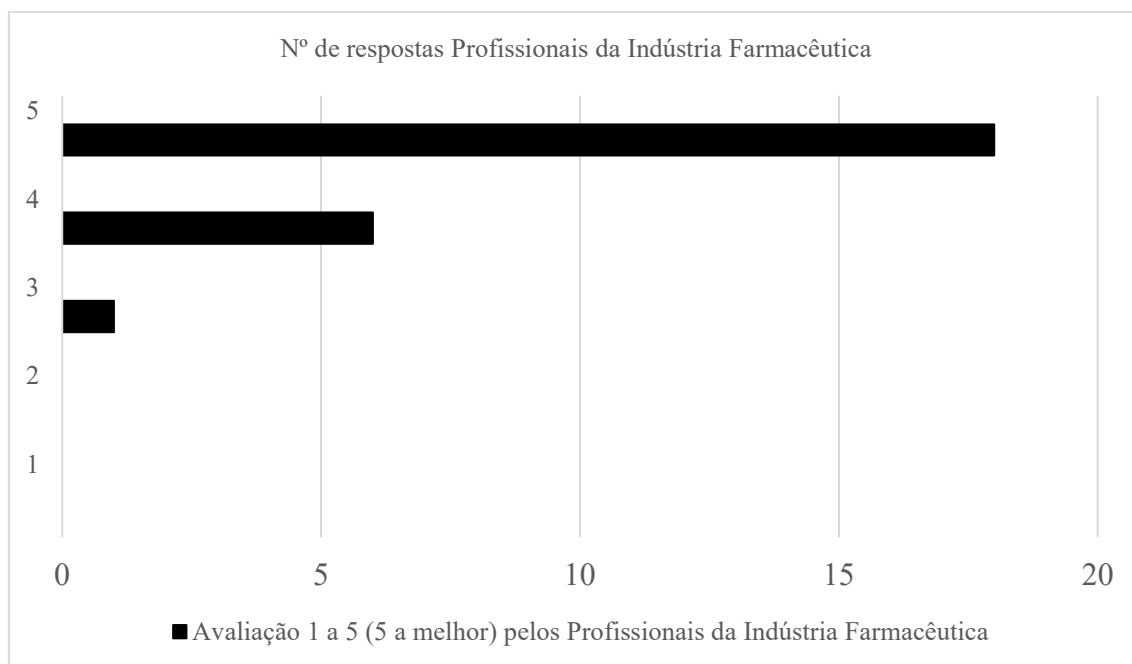


A consciencialização dos profissionais de saúde para o diagnóstico das doenças raras: o papel da indústria farmacêutica.

56% dos clínicos classificou com 5 o papel da Indústria Farmacêutica na consciencialização para o diagnóstico das doenças raras. Se somarmos as avaliações de 4 e 5 obtemos 96% na avaliação positiva do papel da indústria. Ninguém avaliou negativamente, nomeadamente, com 1 e 2.

#### Figura 4.

*O papel da Indústria na formação sobre doenças raras (avaliação indústria)*



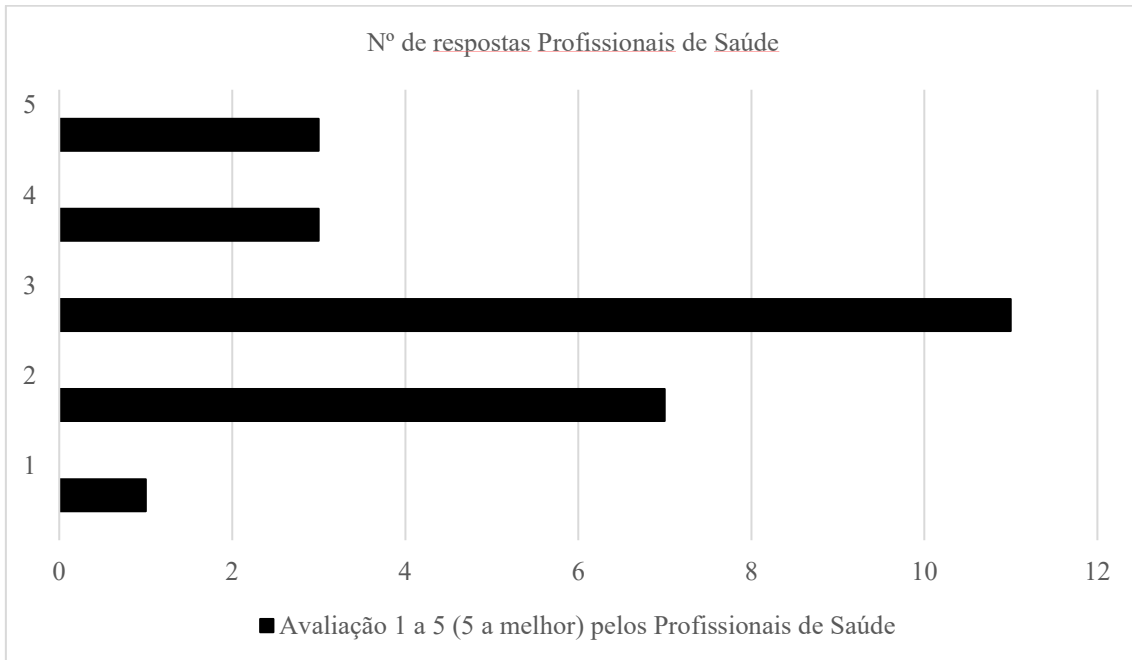
96% dos Profissionais da Indústria Farmacêutica, somando as classificações 4 e 5, consideram o papel da indústria como fundamental e positivo. Nenhum dos inquiridos dá nota negativa, isto é, 1 e 2, a este papel formativo.

#### 4.2.3 Respostas dos profissionais de saúde e da indústria farmacêutica à 4ª questão

Avaliando as respostas à 4ª questão, no que concerne ao papel formativo das instituições de ensino, já não se observa uma similitude na opinião entre médicos (figura 5) e os profissionais da indústria (figura 6). Os clínicos são mais críticos e negativos.

**Figura 5.**

*A formação curricular em medicina para as doenças raras (avaliação clínicos)*

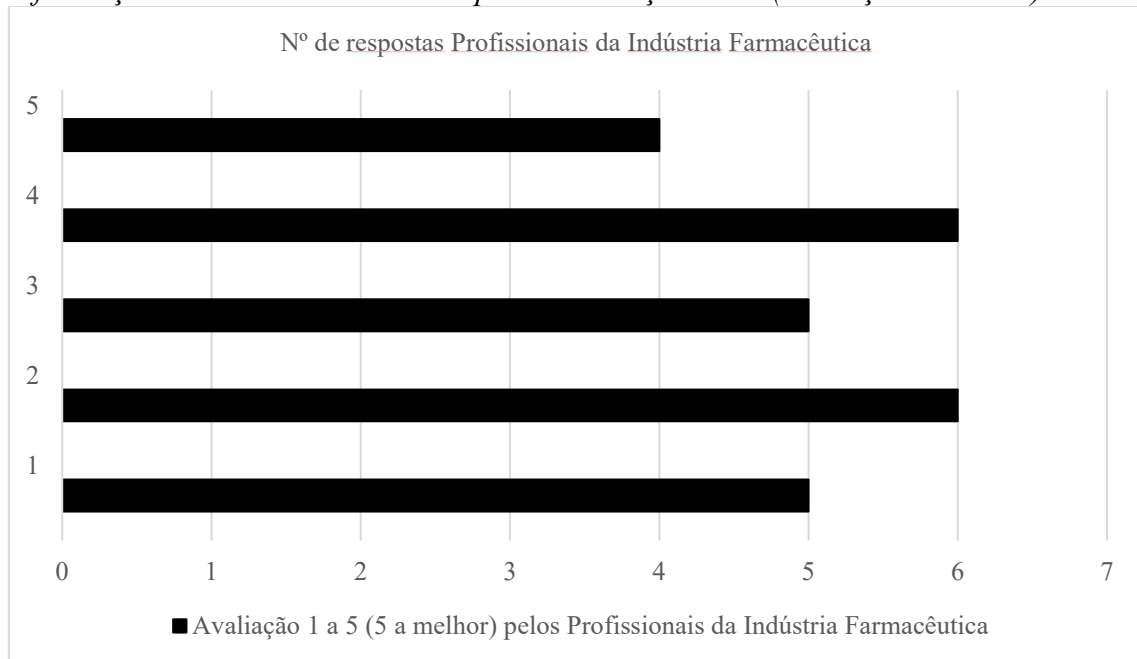


44% dos clínicos avaliam com 3 a formação curricular pré e pós-graduada que recebem no que diz respeito a prepará-los para o diagnóstico das doenças raras. 32%, somando as avaliações 4 e 5, consideram-na positiva. 24%, somando as avaliações 1 e 2, consideram-na insuficiente.

A consciencialização dos profissionais de saúde para o diagnóstico das doenças raras: o papel da indústria farmacêutica.

**Figura 6.**

*A formação curricular em medicina para as doenças raras (avaliação indústria)*



20% dos Profissionais da Indústria Farmacêutica classificam com 3 o papel das universidades de medicina e instituições do SNS na formação dos clínicos para o diagnóstico das doenças raras. 40% considera-a bastante efetiva, 44% incapaz de conseguir que o profissional de Saúde esteja capacitado para separar o raro do comum.

## 5. Conclusão

### 5.1 Principais conclusões

Este trabalho tinha dois objetivos:

- perceber de que forma os profissionais de saúde adquirem a literacia para o diagnóstico das doenças raras;
- compreender que influência tem a indústria farmacêutica no adquirir desta consciência para o diagnóstico do que é raro.

Quanto ao primeiro objetivo, e com base nos dados consultados, conclui-se que não existe quer durante a formação pré-graduada, quer pós-graduada, o ensino formal e específico dedicado ao diagnóstico das doenças raras. Durante a sua formação, curricular e prática, o profissional de saúde aprende e apreende as patologias mais comuns, pois são essas que, potencialmente, vão ocupar o seu dia-a-dia. Esta conclusão é reiterada na análise do questionário onde apenas 32% dos clínicos avaliam o ensino nas universidades, utilizando uma escala de 1 a 5 (sendo 5 maior) com 4 e 5. 68% avaliam entre 1 e 3.

A maioria reconhece que a formação que recebem é insuficiente, tanto mais, que 44% dos profissionais de saúde inquiridos elegem o estágio em centro/serviço de referência em doenças raras como a atividade que mais pode contribuir para que na consulta seguinte estejam alerta para um diagnóstico de uma doença menos comum. Assume-se que para algo tão específico necessitam de formação específica, e transmitida por clínicos já habituados a diagnosticar o raro.

A literacia para o que é raro também é adquirida, e mais uma vez, analisando o questionário, através das sessões clínicas, sejam elas na instituição do SNS em que trabalham ou em congressos nacionais e internacionais, uma vez mais, atividades específicas para um diagnóstico do específico.

A consciencialização dos profissionais de saúde para o diagnóstico das doenças raras: o papel da indústria farmacêutica.

Estas conclusões são validadas pelos representantes da indústria farmacêutica que responderam ao questionário, que também elegem o estágio em centro de referência e as sessões clínicas como atividades que potenciam a predisposição dos clínicos para o diagnóstico.

Em suma, a literacia para as doenças raras não resulta da formação pré e pós-graduada, mas sim de um conjunto de atividades específicas e dedicadas a este objetivo, e onde o clínico tem de ser proactivo na participação. Como exemplos desta proatividade são: candidatarem-se a um estágio específico em doenças raras, ou num congresso nacional elegerem entre uma sessão de insuficiência cardíaca ou cardiomiopatias raras. A proatividade e curiosidade de cada clínico parece desempenhar um papel fundamental na literacia do que é raro.

No que se refere ao segundo objetivo, e apesar da indústria farmacêutica ter a sua atividade altamente regulamentada e sob escrutínio público, consegue ter um papel fundamental no aumento da literacia dos profissionais de saúde para as doenças raras. Este papel é reconhecido através da análise do questionário onde 96% dos clínicos considera muito relevante as atividades da indústria na formação para o raro.

Este papel relevante é também fundamentado quando analisamos as atividades da indústria junto das instituições do SNS, Sociedades Médicas e Associações de doentes. São muitos os patrocínios a reuniões, congressos, ações de formação, etc., e é muito o investimento financeiro em todas estas ações.

Em conclusão, quem parece liderar a formação para o aumento da consciencialização dos profissionais de saúde para as doenças raras é a indústria farmacêutica, seja diretamente através de atividades da sua iniciativa, seja através do patrocínio de atividades da iniciativa de terceiros. As universidades necessitam de dar maior ênfase curricular às patologias raras, nomeadamente, as que têm tratamento, e estimular a curiosidade e proactiva dos profissionais de saúde para o diagnóstico.

## **5.2 Contributo teórico e prático deste trabalho**

### **5.2.1 Contributo teórico**

Existem poucos trabalhos académicos sobre o papel formativo da indústria farmacêutica junto dos profissionais de saúde, principalmente, no que diz respeito à literacia para as doenças raras, e restringindo a Portugal, a evidência é ainda menor. Neste sentido, este trabalho, potencialmente, contribuiu para se obter uma ideia de como os clínicos adquirem as capacidades para o diagnóstico do menos comum, e a influencia da indústria, seja ela direta ou indireta, no crescimento e obtenção desse conhecimento.

Analisando uma pequena amostra de profissionais percebe-se que existe um reconhecimento das lacunas da educação formal e institucional dos clínicos, espaço, oportunamente, ocupado pela indústria, que vê na educação médica continua a forma das terapêuticas que desenvolve e promove chegarem ao doente, aquele que, por vezes, vive anos sem diagnóstico.

### **5.2.2 Contributo prático**

Uma das conclusões que se tira deste trabalho é que os profissionais de saúde preferem como atividade preferencial para a consciencialização para o diagnóstico das doenças raras o estágio em centro ou serviço de referência, contudo, e com base na pesquisa efetuada, é a atividade menos preconizada, seja pelas instituições de ensino ou do serviço nacional de saúde seja pela indústria farmacêutica.

Dada a estreita colaboração de todas as partes não deve ser difícil pôr em prática um conjunto de estágios 100% dedicados às doenças raras. Outra duvida que merece uma resposta prática é perceber a razão pela qual quer os profissionais de saúde quer os profissionais da indústria farmacêutica consideram que os eventos específicos realizados pela indústria e as atividades online não contribuem para o aumento da consciencialização para o raro. Ambas contradizem quer a era digital que vivemos quer a anuência que a indústria farmacêutica tem um papel positivo na educação médica.

A consciencialização dos profissionais de saúde para o diagnóstico das doenças raras: o papel da indústria farmacêutica.

### **5.2.3 Limitações e sugestões para futuras investigações**

A maior limitação deste projeto foi efetuar a pesquisa bibliográfica, porque não existem muitos trabalhos ou livros publicados, pelo menos acessíveis ao público, e as poucas fontes que existem ou não são recentes ou não são específicas das doenças raras. Aparentemente, a raridade também está presente neste ponto.

Talvez tivesse sido importante questionar as universidades de medicina da razão de não incluírem no plano curricular uma disciplina sobre doenças raras com tratamento, e indagar se o consideram como uma solução.

Sugiro para uma futura investigação alargar o questionário a alunos e professores de medicina, a clínicos gerais, às sociedades médicas, a laboratórios farmacêuticos sem fármacos para doenças raras no portfolio, a doentes com patologias raras e seus familiares, e às associações de doentes. Talvez assim se consiga perceber onde está, ou estão, as barreiras a uma maior literacia para o diagnóstico das doenças raras.

## Referências bibliográficas

AdMédic. (2024). *Programa 17º encontro do núcleo de internos de medicina interna*. [https://www.admedic.pt/uploads/programa\\_17-encontro-do-nu-cleo-de-internos-de-medicina-interna2.pdf](https://www.admedic.pt/uploads/programa_17-encontro-do-nu-cleo-de-internos-de-medicina-interna2.pdf)

Advances in Heart Failure. (2022, setembro). *5th Advances in Heart Failure 2022*. <https://advancesinheartfailure.pt/5th-advances-in-heart-failure-2022/>

APIFARMA. (2024). *Código de conduta*. [Codigos.apifarma.pt. https://codigos.apifarma.pt/](https://codigos.apifarma.pt/)

APIFARMA. (2024). *Deontologia*. <https://apifarma.pt/deontologia-apifarma/>

Associação portuguesa de doenças do lisossoma (APL). (2024) *Isac Brito vive com síndrome de Hunter ou MPSII*. [Aplisosoma.org. https://aplisosoma.org/](https://aplisosoma.org/)

Decreto-lei nº 12/2018, de 26 de fevereiro de 2018, Ministério da Saúde. (2018). *Diário da República n.º 40/2018, Série I de 2018-02-26*. <https://diariodarepublica.pt/dr/legislacao-consolidada/decreto-lei/2018-115732675>

Direção Geral da Saúde (DGS). (2023). *Relatório técnico sobre o cartão da pessoa com doença rara, 2022*. <https://www.dgs.pt/ficheiros-de-upload-2013/relatorio-tecnico-sobre-o-cartao-da-pessoa-com-doenca-rara-2022-pdf.aspx>

European Medicines Agency (EMA). (2023). *Orphan medicines in the EU*. [Ema.europa.pt. https://www.ema.europa.eu/en/documents/leaflet/infographic-orphan-medicines-eu\\_en.pdf](https://www.ema.europa.eu/en/documents/leaflet/infographic-orphan-medicines-eu_en.pdf)

EURORDIS. (2022). *Our strategy & impact*. [Eurordis.org. https://www.eurordis.org/who-we-are/our%20strategy-impact/](https://www.eurordis.org/who-we-are/our%20strategy-impact/)

EURORDIS. (2023). *Eurordis action plan 2023*. [https://download2.eurordis.org/General\\_Assembly\\_2023/EURORDIS%20Action%20Plan%202023.pdf](https://download2.eurordis.org/General_Assembly_2023/EURORDIS%20Action%20Plan%202023.pdf)

Faculdade de Medicina Universidade do Porto (FMUP). (2021). *Mestrado integrado de medicina, plano de estudos 2021*. [Sigarra.up.pt. https://sigarra.up.pt/fmup/pt/cur\\_geral.cur\\_planos\\_estudos\\_view?pv\\_plano\\_id=30724&pv\\_ano\\_lectivo=2023&pv\\_tipo\\_cur\\_sigla=&pv\\_origem=CUR](https://sigarra.up.pt/fmup/pt/cur_geral.cur_planos_estudos_view?pv_plano_id=30724&pv_ano_lectivo=2023&pv_tipo_cur_sigla=&pv_origem=CUR)

INFARMED. (2006, agosto). *Circular: decreto-lei nº176/2006, estatuto do medicamento*. [https://extranet.infarmed.pt/pmro/documentacao/Circulares/035-E\\_DL\\_176\\_2006\\_9ALT.pdf](https://extranet.infarmed.pt/pmro/documentacao/Circulares/035-E_DL_176_2006_9ALT.pdf)

INFARMED. (2021). *Aprovados medicamentos para tratamento da Fibrose Quística*. <https://www.infarmed.pt/documents/15786/4183428/Aprovados+medicamentos+para+tratamento+da+Fibrose+Qu%C3%ADstica/4a6ba7d8-b5e2-8634-732c-fa96dca4e72e>

INFARMED. (2022). *Relatório público de avaliação do VYNDAQEL*. <https://www.infarmed.pt/documents/15786/3368817/Relat%C3%B3rio+de+avalia%C3%A7%C3%A3o+de+financiamento+p%C3%BAblico+do+Medicamento+Vyndaqel+%28Tafamidis%29/7f748371-cf57-2655-04ef-ccca3658bd42>

A consciencialização dos profissionais de saúde para o diagnóstico das doenças raras: o papel da indústria farmacêutica.

INFARMED. (2023). *Monotorização mensal do consumo de medicamentos no ambulatório do SNS*. <https://www.infarmed.pt/documents/15786/8865114/maio/37b49b3d-a77c-8331-71cc-ec04e4aad088?version=1.0>

INFARMED. (2024). *Listagem pública, transparência e publicidade*. <https://extranet.infarmed.pt/pmro/Publico/ListagemPublica.aspx>

Instituto Nacional de Saúde (INSA). (2022). *Programa nacional de rastreio neonatal: relatório 2022*. <https://repositorio.insa.pt/handle/10400.18/8801>

Instituto Nacional de Saúde (INSA). (2023). *Programa nacional de rastreio neonatal*.

Insa.min-saude.pt. <https://www.insa.min-saude.pt/category/areas-de-atuacao/genetica-humana/programa-nacional-de-diagnostico-precoce/>

Linkedin. (2024). *Pesquisa Takeda Portugal*. [https://www.linkedin.com/search/results/people/?keywords=takeda&origin=CLUSTER\\_EXPANSION&sid=TKI](https://www.linkedin.com/search/results/people/?keywords=takeda&origin=CLUSTER_EXPANSION&sid=TKI)

MERK. (2021, maio). *Code of conduct*. Merckgroup.com. <https://www.merckgroup.com/company/responsibility/en/regulations-and-guidelines/code-of-conduct.pdf>

P-BIO. (2024). *Associados*. <https://p-bio.org/associados/>

Pfizer. (2024). *A nossa ciência, doenças raras*. <https://www.pfizer.pt/a-nossa-ciencia/areas-de-investigacao-prioritarias/doencas-raras>

Pfizer. (2024). *A sua saúde, miocardiopatia amiloide por transtirretina (ATTR-CM)*. <https://www.pfizer.pt/a-sua-saude/doencas-raras/miocardiopatia-amiloide-por-transtirretina>

PharmExec. (2023, 10 de junho). *2023 PharmExec TOP 50 companies*. <https://www.pharmexec.com/view/2023-pharm-exec-top-50-companies>

Raríssimas. (2024). *A doença rara*. <https://rarissimas.pt/adoencarara/>

SANOFI. (2024). *Our pipeline*. <https://www.sanofi.com/en/our-science/our-pipeline>

Serra, M. A. L. (2008). *Educação Médica Contínua – motivações e metodologias de ensino-aprendizagem. Cadernos de Saúde, volume 1 (nº2), 103-133*. [https://ciencia.ucp.pt/ws/portalfiles/portal/38999492/2775\\_Artigo\\_5768\\_1\\_10\\_20191105.pdf](https://ciencia.ucp.pt/ws/portalfiles/portal/38999492/2775_Artigo_5768_1_10_20191105.pdf)

Serviço Nacional de Saúde (SNS). (2024). *Utentes inscritos em cuidados de saúde primários*. <https://transparencia.sns.gov.pt/explore/dataset/utentes-inscritos-em-cuidados-de-saude-primarios/table/?flg=pt-pt&disjunctive.ars&disjunctive.aces&sort=per%C3%ADodo>

Sociedade Portuguesa de Cardiologia (SPC). (2024). *Grupos de estudo*. Spc.pt. <https://spc.pt/>

Sociedade Portuguesa de Cardiologia (SPC). (2024, maio). *Young cardiology training sessions*. Spc.pt. <https://spc.pt/profissional-de-saude/wp-content/uploads/2024/03/YoungI1.pdf>

Sociedade Portuguesa de Cardiologia (SPC). (2024, março 8) *Programa miocárdio 2024*. Spc.pt. <https://spc.pt/profissional-de-saude/wp-content/uploads/2024/03/Programa-Miocardio-2024.pdf>

Sociedade Portuguesa de Cardiologia. (2023). *Programa do congresso português de cardiologia*. Cpc2023.pt. <https://cpc2023.appdoevento.pt/>

Sociedade Portuguesa de Medicina Interna (SPMI). (2024). *Núcleo de estudos das doenças raras*. Spmi.pt. <https://www.spmi.pt/nucleo-estudos-doencas-raras/#atividades-nucleo>

Sociedade Portuguesa de Medicina Interna (SPMI). (2024). *Podcast doença de Gaucher*. Spmi.pt. <https://www.spmi.pt/rare-podcast-som-sobre-a-doenca-de-gaucher/>

Sociedade Portuguesa de Nefrologia (SPN). (2024). *Grupo de estudos de Nefrogenética*. Spnefro.pt. <https://www.spnefro.pt/sociedade/grupo-de-trabalho-de-nefrogenetica>

Takeda. (2024). *Quem somos, factos da empresa*. <https://www.takeda.com/pt-pt/quem-somos/informacao-da-empresa/factos-da-empresa>

Takeda. (2024). *Takeda talks: doença de Gaucher, uma condição subdiagnosticada - com a Dr.ª Maria de Fátima Ferreira*. <https://www.takeda.com/pt-pt/takeda-talks/doencas-raras-metabolicas/doenca-de-gaucher-uma-condicao-subdiagnosticada---com-a-dr.-maria-de-fatima-ferreira>

Unidade Local de Saúde Santo António. (2024). *Centro de referência de doenças hereditárias do metabolismo*. Chporto.pt. <https://www.chporto.pt/v0I0B0D/centro-de-doencas-hereditarias-do-metabolismo>

Unidade Local de Saúde São João; (2024). *Centro de referência doenças hereditárias do metabolismo*. Portal-shsj.min-saude.pt. <https://portal-chsj.min-saude.pt/a-nossa-saude/clinicos/centros-de-referencia/doencas-hereditarias-do-metabolismo>

Universidade Fernando Pessoa (UFP). (2023, janeiro 17). *Plano de estudos medicina*. Ufp.pt. <https://www.ufp.pt/inicio/estudar-e-investigar/licenciaturas/medicina/#plano>