

Interpelação Escrita

Deputado José Maria Pereira Coutinho

“Política Integrada para Doenças Raras em Macau: Centro de Apoio, Registo Epidemiológico e Cooperação em Cuidados de Saúde”

As doenças raras, apesar da sua baixa prevalência individual, constituem coletivamente um desafio significativo para os sistemas de saúde e uma fonte de profundo sofrimento e incerteza para os doentes e suas famílias. Definidas como patologias que afetam menos de 1 em cada 2.000 indivíduos, estas condições apresentam frequentemente complexidade diagnóstica, escassez de tratamentos específicos e impacto devastador na qualidade de vida. Em Macau, face à ausência de estruturas dedicadas e de um registo epidemiológico robusto, os cidadãos que enfrentam estas patologias confrontam-se com obstáculos acrescidos no acesso a cuidados adequados e atempados.

De acordo com os critérios estabelecidos pela Organização Mundial da Saúde (OMS), estima-se que as doenças raras atinjam entre 6% a 8% da população mundial. Aplicando esta proporção à realidade demográfica de Macau, e considerando as inevitáveis limitações decorrentes de subnotificação e diagnósticos incompletos, projeta-se a existência potencial de 4.200 a 5.600 casos no território. Esta realidade sublinha a premência de respostas estruturadas. **A criação de um registo oficial de doenças raras, e a instituição de Centros de Apoio especializados, emergem não apenas como medidas desejáveis, mas como imperativos de saúde pública e equidade social.** Tais estruturas são fundamentais para combater os flagelos do diagnóstico tardio, que frequentemente origina complicações irreversíveis e custos hospitalares exorbitantes, da falta de acesso a tratamentos específicos e da desinformação generalizada que rodeia estas condições.

O nosso **Gabinete de Apoio aos Cidadãos** tem testemunhado, com lamentável regularidade, o desespero de cidadãos diagnosticados no interior do continente chinês com patologias como fibrose cística, atrofia muscular espinhal (AME) e doenças metabólicas hereditárias.

Estes casos evidenciam, de forma gritante, a necessidade crítica de acesso expedito a especialistas e a realização de diagnósticos precoces, os quais se configuram como a prioridade máxima, dado que muitos doentes percorrem verdadeiras odisséias

clínicas durante anos até obterem um diagnóstico definitivo.

Um Centro especializado representaria um ponto focal de excelência, congregando competências multidisciplinares – como geneticistas, neurologistas, pediatras, fisiatras e outros especialistas relevantes – agilizando significativamente o processo de identificação das doenças, melhorando a qualidade de vida dos pacientes, potencialmente salvando vidas, e promovendo uma abordagem integrada ao longo de todo o percurso do doente. Para além do inestimável benefício humano, esta centralização de recursos e conhecimento traduzir-se-ia também numa racionalização de custos a longo prazo para o sistema de saúde, evitando internamentos desnecessários e recorrentes visitas aos serviços de urgência, constituindo, assim, um investimento estratégico com retorno comprovado.

Aproveitando a vantajosa proximidade geográfica com o interior do continente chinês, um **Centro em Macau** poderia igualmente desempenhar um papel crucial na orientação e facilitação do acesso dos pacientes aos tratamentos mais avançados disponíveis em centros de referência em Guangzhou ou na Região Administrativa Especial de Hong Kong (RAEHK), onde existem infraestruturas mais robustas e vasta experiência acumulada nestas áreas altamente especializadas. **Esta ponte facilitaria a referenciação adequada e garantiria a continuidade dos cuidados, maximizando as oportunidades terapêuticas para os cidadãos de Macau.** É importante reiterar que, embora Macau careça atualmente de estatísticas oficiais precisas, a projeção baseada em dados globais sugere fortemente a existência de centenas a milhares de casos de doenças raras no território, muitos dos quais permanecem ainda por diagnosticar ou adequadamente acompanhados.

Face ao exposto, e reconhecendo a complexidade e a necessidade de uma abordagem faseada, solicito ao Governo **os seguintes esclarecimentos, de uma forma CLARA, PRECISA, COERENTE, COMPLETA, e em tempo útil, às seguintes questões:**

1. Tenciona o Governo da RAEM instituir um Centro de Apoio para Doenças Raras e implementar um registo oficial de doenças raras em Macau, com o objetivo primordial de mapear a realidade epidemiológica destas patologias no território? Esta iniciativa terá em linha de conta que os diagnósticos tardios não só acarretam graves complicações clínicas e sofrimento evitável para os

doentes, como também geram custos hospitalares significativamente mais elevados? Reconhece o Governo que estes Centros, ao proporcionarem acompanhamento especializado e continuado, são instrumentos eficazes na redução de internamentos desnecessários e na diminuição da pressão sobre os serviços de urgência, tanto nos hospitais públicos como privados?

2. No período de implementação ou consolidação de estruturas locais, ponderam as autoridades competentes celebrar protocolos formais de cooperação e parcerias estratégicas, nomeadamente com hospitais de Guangzhou e, de forma prioritária, com a RAEHK (que dispõe atualmente de unidades altamente especializadas em hospitais universitários, como o exemplar HKU Children's Hospital, servindo uma população com características semelhantes às de Macau)? Paralelamente, está previsto o estabelecimento de parcerias com instituições de Hong Kong ou do interior do continente para a formação especializada dos médicos e outros profissionais de saúde locais? Considera ainda o Governo viável estabelecer intercâmbios de cooperação técnica e científica com Centros de Referência em Hospitais Universitários internacionais de reconhecida excelência, como o Hospital de Santa Maria, em Portugal, e integrar redes de partilha de conhecimento e boas práticas, tais como as Redes Europeias de Referência para doenças raras (European Reference Networks - ERN)?
3. A médio prazo, pondera o Governo reforçar significativamente a capacidade de resposta do sistema de saúde público de Macau no domínio das doenças raras? Nomeadamente, através da inclusão de terapias inovadoras e de alto custo (como terapias genéticas ou enzimáticas) nas listas de participação, da criação de laboratórios de genética médica com capacidade diagnóstica avançada e da fixação de profissionais altamente especializados, por exemplo, no Hospital das Ilhas? Um dos objetivos específicos seria permitir que os pacientes com doenças degenerativas sem cura, como Leucodistrofias, ou que necessitem de intervenções complexas (ex.: Correção de malformações cardíacas associadas à Síndrome de Marfan, terapia com células estaminais, transplante de medula óssea para imunodeficiências raras) pudessem receber cuidados continuados e paliativos pediátricos e/ou para adultos de elevada qualidade, bem como tratamentos especializados específicos, sem a necessidade de deslocações sistemáticas e onerosas para fora de Macau?

