

DOENÇAS E MEDICAMENTOS ORFÃOS

É um facto, que existe um grupo muito significativo de doenças raras em que, sendo a sua prevalência muito baixa, o seu diagnóstico ou mesmo o conhecimento da sua evolução clínica e da sua etiopatogenia, não são do conhecimento do comum dos médicos. E sendo raras, estas doenças, não motivam, também, os centros de investigação, as autoridades sanitárias e mesmo os grandes laboratórios multinacionais, para investirem no estudo de medicamentos que possam ajudar os doentes seus portadores. Por isso mesmo, se designam como doenças e medicamentos, verdadeiramente, orfãos.

E é uma realidade, que a existência de medicamentos para tratar estas doenças raras, está limitada pelo seu fraco incentivo económico e baixo valor comercial, apesar dos extraordinários progressos das ciências básicas como da biologia molecular e da engenharia genética.

Apesar da História da Medicina ser pródiga em exemplos de que muitos dos avanços no diagnóstico e na terapêutica, têm surgido como consequência do estudo de doenças raras, não são muitos os investigadores clínicos ou em ciências básicas que se dediquem ao estudo destas doenças orfãs pois não é, em geral, gratificante.

Só em 1983, foi criada na Food and Drug Administration uma lei, designada como Orphan Drug Act, assinada pelo Presidente Reagan e destinada a incentivar, através de ajuda técnica e financeira, a Indústria Farmacêutica, para o desenvolvimento e produção de agentes de diagnóstico e de medicamentos para o estudo, prevenção e ou tratamento das doenças raras.

Este Orphan Drug Act foi aperfeiçoado em 1984, definindo-se, então, como doenças raras as que afectassem menos de 200.000 pessoas nos Estados Unidos ou que, sendo maior a sua prevalência, não era previsível que o custo da investigação de medicamentos e do lucro da sua comercialização fossem rentáveis criando, assim, incentivos fiscais e outros, como a exclusividade de mercado durante 7 anos. Mais recentemente, a FDA tem continuado a promover a investigação e a produção de medicamentos para doenças orfãs, autorizando a sua utilização em doentes que deles necessitem, mesmo antes da sua aprovação formal a autorizar a sua comercialização.

Em 1986, o Director do Office of Orphan Drugs Products da FDA afirmava que *sempre que um medicamento tenha sido identificado como live saving ou, de qualquer maneira, considerado único capaz de beneficiar um doente, é obrigação da sociedade, representada pelo seu Governo, conseguir que esse medicamento esteja, imediatamente, disponível para esse doente.*

Na Europa, só mais recentemente, se tem procurado um rumo comum para o estudo deste problema, não existindo na União Europeia, que seja do meu conhecimento, qualquer directiva que o regulamente ou que defina programas específicos para a investigação e produção destes medicamentos. Penso que, neste momento, a filosofia existente na Europa, mais do que a investigação do

medicamento, é tentar partir do estudo das doenças orfãs, nos seus aspectos de prevalência, sinais clínicos, fisiopatologia, prognóstico e custos sociais, para a investigação e produção dos respectivos medicamentos.

Estes estudos poderão e uma vez que se presume que, a maioria das doenças orfãs, tenham uma distribuição comum na União Europeia, vir a canalizar investimentos para a investigação e a produção desses medicamentos orfãos. Admite-se que será, também, indispensável e prioritária, uma correcta informação de todos os médicos e também dos doentes, não só para um correcto diagnóstico da doença, mas também para o conhecimento da existência de determinado medicamento ou da possibilidade da prevenção da própria doença, nomeadamente, através de aconselhamento genético.

Sendo a população afectada com estas doenças raras muito baixa, a maioria das vezes os doentes não são reconhecidos, ou o diagnóstico da sua doença não é feito no momento adequado, dificultando o seu estudo ou a sua inclusão em ensaios clínicos em centros devidamente vocacionados e apetrechados em meios técnicos que permitam uma investigação frutuosa. Temos, felizmente em Portugal centros de investigação de prestígio universal, no estudo de doenças orfãs, não podendo deixar de salientar a contribuição de Corino de Andrade e de Paula Coutinho, no estudo da PAF e da Doença de Machado Joseph, como exemplos a seguir.

Vem, este editorial, a propósito de um problema que nós, neurologistas, vivemos com um grupo de doentes que, não serão mais do que 4.500 a 5.000 em Portugal. Doentes jovens, em que os primeiros sintomas e sinais da sua doença, se podem iniciar pelos 18 a 20 anos, idade a partir da qual, a angústia de poderem vir a sofrer de novos surtos e somarem novas ou maiores incapacidades, faz parte do seu quotidiano. Doentes com Esclerose Múltipla, que têm conhecimento de que um novo medicamento existente no mercado - os Beta Interferons - poderá vir a reduzir o número de novos surtos, ou mesmo, o grau da sua incapacidade. Apesar de não ser um medicamento que *cure* a sua doença, eles sabem e os seus médicos sentem, que pode melhorar em muito a sua qualidade de vida.

Por isso me permito deixar um apelo repetindo, não só, a afirmação de Stephen B. Fredd, Acting Director of the Office of Orphan Drugs Products *sempre que um medicamento tenha sido identificado como live saving ou, de qualquer maneira, considerado único capaz de beneficiar um doente, é obrigação da sociedade, representada pelo seu Governo, conseguir que esse medicamento esteja, imediatamente, disponível para esse doente*, mas também, a afirmação de um doente, citada por Erica Daina em *The Lancet Orphan diseases are not important unless you happen to have one*.

JOÃO CABRAL BEIRÃO

BIBLIOGRAFIA

- C P ROBINSON: Drugs of Today 1988; 24: 53-54
ERICA DAINA: Rare diseases and orphan drugs. Lancet 1994; 343: 1560-61
LOIZZO-A, TEBANO-MT: Recenti - Prog. Med. 1993; 84: 786-93
Orphan Drug and Biological Designation New Developments: American Hospital Formulary Service Supplement D 1993