



**AA1P**  
Associação Alfa1 de Portugal

**ALFA1** INFO

Número 7  
**2014**  
jul • ago • set

**pág.2**

**Ipatimup comemora  
25 anos de existência**

O balanço feito pelo Professor Sobrinho Simões.

**pág.3**

**Testemunho**

Conheça a história de uma associada da AA1P.

**pág. 4**

**Agenda**

Conheça as iniciativas e eventos mais relevantes nos próximos meses.

**pág. 4**

**Estudo clínico sobre a doença  
hepática no adulto**

Conheça alguns pormenores deste estudo promovido pela Alpha1 Foundation.

## Editorial

Meio ano se passou e a AA1P continua nesta caminhada rumo à melhoria da qualidade de vida dos nossos doentes. Durante este percurso temos conhecido pessoas fantásticas, com histórias de vida que nos incentivam a continuar, a fazer mais e melhor... Temos tido a oportunidade de colaborar com diversas entidades na área da saúde, com especialistas nacionais e internacionais, tudo para que possamos ajudar da melhor forma todos os que sofrem do Défice de Alfa 1 Antitripsina.

No passado mês de Maio, à semelhança do ano passado, participámos nas jornadas da saúde na Assembleia da República, a convite da Fundação Portuguesa do Pulmão. Neste evento foi possível avaliar a saúde respiratória dos deputados e funcionários da AR assim como promover e sensibilizar para as doenças pulmonares, em particular para a alfa1. Estas acções são particularmente importantes para nós já que permitem dar a conhecer a nossa associação e principalmente dar informação acerca desta patologia que infelizmente ainda é muito desconhecida em Portugal.

Nesta 7ª edição da Alfa Info agradecemos a participação do Prof. Sobrinho Simões com um artigo sobre o 25º aniversário do IPATIMUP e à nossa associada Filipa Nóbrega que partilha connosco a sua experiência com o diagnóstico de deficiência de alfa1 antitripsina. Continuamos empenhados em dar a conhecer a Alfa1 à sociedade civil e aos profissionais de saúde e em melhorar a qualidade de vida dos nossos doentes.

Contamos também com a sua ajuda.

Obrigada a todos os que acreditam na AA1P!

Alice Margaça

**Sabia que...** é recomendado que as crianças com alfa 1 e que tenham frequentes episódios de doença respiratória sejam devidamente acompanhados por um pneumologista pediátrico.



# Os 25 anos do Ipatimup

Instituto de Patologia e Imunologia Molecular da Universidade do Porto

—  
***“Mais recentemente, a investigação de translação em cancros da mama e do cólon e recto atingiu também nível internacional com repercussões muito positivas na qualidade do diagnóstico e no do treino de jovens cientistas, técnicos e patologistas.”***  
—

Embora o novo logótipo saliente os “25 anos a descobrir o cancro” a verdade é que as actividades do instituto neste quarto de século se estenderam para além das fronteiras da oncologia graças ao desenvolvimento da genética molecular aplicada com sucesso a estudos populacionais e forenses, assim como a doenças humanas não neoplásicas (deficiência de  $\alpha$ 1-antitripsina, cardiomiopatias e muitas outras doenças genéticas). Em termos de balanço justifica-se começar por alguns aspectos quantitativos: 145 doutoramentos, 255 estágios de médicos e cientistas de 15 países, 1850 artigos científicos publicados em revistas internacionais indexadas, cerca de 35.000 citações, 120 prémios, mais de 20.000 exames de genética molecular e cerca de 200.000 exames de diagnóstico anatomo-patológico, incluindo consultas para 33 países de todo o mundo. Na interface quantitativa/qualitativa o Ipatimup tem-se distinguido na investigação e diagnóstico de alguns tipos de cancro, sendo o principal responsável pelo facto da Universidade do Porto ser a primeira a nível mundial no que se refere à produção científica (citações) sobre cancro do estômago e cancro da tiróide. Mais recentemente, a investigação de translação em cancros da mama e do cólon e recto atingiu também nível internacional com repercussões muito positivas na qualidade do diagnóstico e no treino de jovens cientistas, técnicos e patologistas.

Para o desenvolvimento harmónico das vertentes investigacional e assistencial contribuiu decisivamente a participação em redes e plataformas internacionais e a aposta em consórcios e protocolos com instituições nacionais do mundo da saúde: IBMC, INEB, Faculdades da U. do Porto e de outras Universidades, Hospitais e IPOs. O consórcio Ipatimup/IPO-Porto é o único *Comprehensive Cancer Center* português e o Consórcio entre a U. Porto, Ipatimup, IBMC e INEB levou à criação do Instituto de Investigação e Inovação em Saúde – I3S – que está ligado ao Ipatimup e ficará operacional em meados de 2015.

Um último ponto para referir que o Ipatimup apostou desde 1989 na utilização da ciência como elemento fundamental para a educação e formação de investigadores, médicos e técnicos, assim como para o reforço da literacia do público em geral, com ênfase em jovens do ensino primário e secundário (por exemplo no Laboratório Aberto trabalharam nos últimos sete anos cerca de 35000 alunos). O Ipatimup desenvolveu também desde a primeira hora actividades de divulgação científica e de esclarecimento sobre doenças cancerosas e pré-cancerosas através de múltiplas iniciativas organizadas em articulação com Associações de Doentes (Para mais detalhes ver: [www.ipatimup.pt](http://www.ipatimup.pt)).

Manuel Sobrinho Simões  
Director do Ipatimup

## ► V CONGRESSO DA FUNDAÇÃO PORTUGUESA DO PULMÃO

Realizou-se nos passados dias 5 e 6 de Junho o V congresso da Fundação Portuguesa do Pulmão (FPP).

A realidade das doenças respiratórias em Portugal levanta numerosos desafios: a diminuição do impacto na qualidade de vida dos doentes, a prevenção, a melhoria dos cuidados prestados, são alguns dos temas fulcrais que têm vindo a ser discutidos nestes congressos. Anualmente a FPP distingue uma personalidade que pela sua influência na sociedade civil tenha contribuído significativamente para a promoção da saúde em Portugal.

Este ano esta distinção coube ao Professor Viriato Soromenho Marques pelo trabalho desenvolvido em diversas organizações da Sociedade Civil. Felicitamos a FPP pelo empenho na organização deste congresso e pela promoção da saúde respiratória em Portugal.



**Patient Innovation**

SHARING SOLUTIONS. IMPROVING LIFE.

## ► AA1P CELEBRA PROTOCOLO COM PATIENT INNOVATION

A Patient Innovation é uma plataforma e rede social que permite a pacientes e cuidadores partilharem com outros as suas soluções e estratégias para lidarem com os desafios impostos pelas suas doenças. A partilha destas soluções pode ajudar a melhorar a qualidade de vida de outras pessoas. Este é um projecto inovador que poderá ajudar muito todos aqueles que se debatem diariamente com as limitações inerentes a uma doença crónica.

Entre no site [www.patient-innovation.com](http://www.patient-innovation.com) e verifique como é fácil utilizar esta plataforma.



## Testemunho de um diagnóstico de alfa1

Sou a Filipa Nóbrega, nasci na Madeira em 1979, onde sempre vivi, à excepção de seis anos que passei em Lisboa, de 1997 a 2003, durante o meu tempo de faculdade.

Em criança sempre tive alguns problemas de saúde, durante a adolescência tive uma ligeira melhoria no meu estado geral de saúde. A partir dos trinta anos a minha saúde começou a debilitar-se, sentia-me geralmente cansada e com uma sensação de perda de vitalidade. Esta situação foi-se agravando especialmente a cada inverno, passando quase a totalidade desta estação com tosse crónica, chegando ao ponto de ter dificuldade em conseguir trabalhar.

Inicialmente o meu médico de família julgou tratar-se de asma e alergias, pelo que me encaminhou para o serviço de pneumologia. Nesta altura foram-me prescritos antialérgicos e broncodilatadores, no entanto o problema persistia pelo que fiz novas análises e fui diagnosticada com Défice de Alfa 1 Antitripsina. Perante este novo facto fui encaminhada para a consulta da especialidade tendo-se vindo a descobrir que era portadora do fenótipo ZZ, isto é pertencia ao grupo de alto risco.

Após esta descoberta, fui informada que existia uma terapia de reposição para colmatar este défice, de modo a poder usufruir de uma melhor qualidade de vida.

Aguardei algum tempo até que a terapia de reposição me fosse disponibilizada, sendo que no passado mês de maio fez um ano que inicie o tratamento. Passado algum tempo e uma vez que o acesso venoso periférico não era fácil, foi necessário recorrer à colocação de um cateter totalmente implantado de modo a facilitar a administração do tratamento.

Com este tratamento, tenho sentido uma melhoria significativa no meu estado geral de saúde, em especial no que diz respeito aos problemas respiratórios. Já no último inverno quase não tive sintomas gripais, sendo que a tosse que em anos anteriores, sendo eu professora, quase me impedia de trabalhar, praticamente desapareceu.

O referido tratamento é efectuado semanalmente no centro hospitalar, onde disponho de uma equipa extremamente humana, atenciosa e profissional, tendo contado desde o início com o seu apoio.

Filipa Nóbrega

## CUPÃO DO SÓCIO

NOME

MORADA  CÓDIGO POSTAL

DATA DE NASCIMENTO  NIF

CONTACTO TELEFÓNICO  EMAIL

### INFORMAÇÕES ALFA

É ALFA?  É PORTADOR?

### CONTRIBUO COM

30€ (valor de quota anual)  50€  outro montante

### FORMA DE PAGAMENTO

transferência bancária NIB 0007 0000 00031314705 23  cheque à ordem de AA1P

Os dados recolhidos serão objeto de tratamento informático e destinam-se a uso exclusivo da AA1P-Associação Alfa1 de Portugal. Ao titular é garantido o direito de acesso, retificação, alteração ou eliminação sempre que para isso contacte por escrito a AA1P. Os dados são sigilosos e não podem ser transmitidos a outrem sem autorização expressa do sócio. Caso não deseje receber informações sobre a AA1P e as suas atividades assinala aqui





## Estudo clínico sobre a doença hepática no adulto

Jeffrey Teckman, MD, investigador da Escola de Medicina da Universidade de Saint Louis, apresentou recentemente um estudo clínico de 5 anos cujo objetivo é estudar a doença hepática em adultos com Deficiência de Alfa 1 Antitripsina. Teckman, o investigador principal deste estudo, diz já ter inscritos os primeiros participantes e está de momento a recrutar mais voluntários.

O estudo irá registar um total de 100 pacientes em três locais: Universidade de Saint Louis, Universidade da Flórida em Gainesville e Universidade da Califórnia, em San Diego. Os participantes envolvidos no estudo irão ser vigiados em consultas médicas anuais por um período de cinco anos. Actualmente, estão a ser contactadas Alfas elegíveis para este estudo, através do *Alpha-1 Research Registry*.

Aqueles que se voluntariarem devem ter pelo menos 18 anos e ter o genótipo ZZ. Cerca de dois terços dos participantes são esperados ser Alfas já diagnosticados com doença hepática, enquanto os restantes serão Alfas que não foram avaliados.

Todos irão realizar extensos exames físicos, e farão uma biópsia ao fígado no início do estudo. A partir daí, será feita uma base de dados, alimentada anualmente com a informação recolhida durante as avaliações anuais. No quinto ano, os participantes do estudo serão submetidos a nova biópsia para que os investigadores possam determinar o progresso da doença.

O estudo, avaliado em cerca de 1.4 milhões de dólares, intitulado “Alpha- 1 Antitrypsin Deficiency Adult Clinical and Genetic Linkage”, é financiado pela *Alpha-1 Foundation*. O objectivo final é alargar o estudo, com a ajuda dos Institutos Nacionais de Saúde (NIH), para pelo menos 1.000 Alfas serem seguidos por mais cinco anos.

John Walsh, presidente da Alpha-1 Foundation, apela a que mais Alfas com doença hepática se voluntariem para este estudo, de forma a ser possível realizá-lo.

## AGENDA

### 4 julho

Porto Hip Meeting - Evento dedicado à patologia da anca do adulto jovem e ao seu tratamento artroscópico.  
Centro de Anatomia e Cirurgia Experimental do Hospital Escola Gondomar.

### 4 e 5 julho

4th Challenges in Cardiology - Projecto de intervenção das áreas de formação e divulgação científica no domínio das doenças cardiovasculares.  
Palace Hotel Monte Real, em Leiria.

### 26 setembro

Dia Mundial do Coração

### 26 setembro

Dia mundial do Ex-fumador

### 19 a 21 setembro

Expo Saúde Naturales Medicinae.  
Quinta das Lágrimas, Coimbra

## Corrida por um Hospital Pediátrico para Lisboa



Correr ou caminhar pelo Hospital D. Estefânia foi o desafio lançado aos Lisboaetas pela Plataforma Cívica em Defesa de um Hospital Pediátrico para Lisboa. Este evento teve lugar no passado dia 4 de Maio e pretendeu alertar os decisores e a opinião pública em geral para a necessidade de haver em Lisboa um hospital pediátrico autónomo, sem concentrar no mesmo espaço crianças e adultos doentes.

À semelhança do ano passado a AA1P marcou presença neste evento com uma banca informativa e com uma equipa de atletas amadores que muito bem nos representaram. Agradecemos a todos os que se disponibilizaram para nos ajudar neste dia a dar a conhecer aos Lisboaetas a nossa associação e a deficiência de alfa1 antitripsina.



Associação **Alfa1** de Portugal

**PROPRIETÁRIO** Associação Alfa1 de Portugal | Rua Rodrigo da Fonseca, nº 204, 4º dto., 1070-245 Lisboa | Telm. 916 524 009 | [www.aa1p.pt](http://www.aa1p.pt) | [info@aa1p.pt](mailto:info@aa1p.pt) | NIF 509 769 551

**EDITOR E REDAÇÃO** Volume — Rua Duque de Palmela, nº 2, 1250-098 Lisboa

**DIRETOR** Catarina Pyrrait

**TIRAGEM** 500 Exemplares

**PERIODICIDADE** Trimestral

**Nº DE REGISTO** Isenta de Registo na ERC ao abrigo do Dec. Regulamentar 8/99 de 9/6, artº 12º, nº1-A

**DEPÓSITO LEGAL** 353762/13

Este boletim tem um carácter informativo e em caso algum os artigos aqui publicados substituem a opinião médica. A Associação Alfa1 de Portugal recomenda aos leitores deste boletim que consultem sempre o seu médico acerca dos tratamentos mais adequados. A AA1P não poderá ser responsabilizada por consequências resultantes em doentes que não observem esta indicação.