



Editorial

pág.2

Alpha-1 Global

Conheça melhor este projecto internacional sobre a Alfa1

pág.3

O défice de alfa1 antitripsina na Ilha da Madeira

O Dr. Vitor Teixeira dá-nos uma perspectiva do que se passa nessa região

pág.4

Testemunho

Conheça a história de vida de mais um “alfa” português

Sabia que...
os seus familiares também poderão ter 1 ou 2 genes Alfa1 e não estarem cientes dos riscos de saúde que correm? O diagnóstico da Alfa 1 permite que se possa prevenir a saúde futura, adoptando um estilo de vida mais saudável.

Respirar

1. Aspirar e expelir consecutivamente o ar por meio dos pulmões.
2. Viver.
3. Descansar, parar.
4. Soprar brandamente (o vento).¹

Depois de ter convivido por alguns dias com uma pessoa com apenas 28% de capacidade respiratória e de sentir tão de perto as dificuldades com que se depara quem não pode respirar livremente, senti que era minha responsabilidade abordar este tema neste espaço.

Respirar, para a maioria das pessoas, faz parte do seu ser, do seu dia-a-dia. Poucos são os que têm de pensar sobre este assunto...respiramos porque precisamos de oxigénio para viver.

Para quem vive condicionado por uma doença respiratória a palavra respirar reveste-se de um significado bastante diferente, principalmente quando a sociedade em que vivemos continua a não estar preparada para esta diferença. O olhar fixo das pessoas ao estranharem quem necessita de se movimentar com um aparelho portátil de oxigénio, é talvez o que menos importa...

Para quem precisa constantemente de oxigénio para se deslocar, estar sentado numa esplanada numa mesa contígua à de um fumador é impossível; subir umas escadas de acesso a um museu é o equivalente a fazer uma maratona (quando não é de todo impossível); estacionar o carro a 200 metros do local de destino é uma aventura. Em Portugal continuamos a considerar que só os deficientes motores (com 60% de incapacidade motora) é que podem requerer um dístico de estacionamento prioritário, o que é um verdadeiro absurdo. Pessoas com doença respiratória avançada não se podem movimentar sem oxigénio, não conseguem percorrer pequenas distâncias a pé sem um enorme esforço mas, nem assim podem requerer um “cartão de estacionamento para pessoas com deficiência”. Fica a pergunta: faz sentido?

Nesta 8ª edição da Alfa Info contamos com uma entrevista feita à directora do projecto Alpha-1 Global que foi recentemente criado e no qual a AA1P tem a honra de participar. Acreditamos que esta iniciativa vai permitir estabelecer laços entre a comunidade alfa espalhada pelo mundo e permitir que doentes e profissionais de saúde possam ter fácil acesso à informação.

Agradecemos também a participação do Dr. Victor Teixeira que nos dá conta da recente consulta para doentes Alfas da Ilha da Madeira e da nossa associada Isabel Pinto com o seu testemunho como familiar de um doente Alfa.

(1)“respirar”, in Dicionário Priberam da Língua Portuguesa [em linha], 2008-2013, <http://www.priberam.pt/DLPO/respirar>

Alpha-1 Global

Lançamento do website Alpha-1 Global.org

Após o 4º Congresso Internacional para Pacientes Alfa 1, em Abril de 2013, na cidade de Barcelona, 23 representantes de associações Alfa concordaram que o próximo passo vital seria a criação de um organismo que promovesse uma forte comunidade global. John Walsh, presidente da Alpha-1 Foundation, concordou em disponibilizar recursos da fundação para desenvolver esta iniciativa. O projecto Alpha-1 Global foi criado com uma comissão coordenadora global actualmente composta por sete membros: Shane Fitch (Espanha), Gunhil Norhave (Dinamarca), Karen North (Reino Unido), Catarina Pyrrait (Portugal), Steve Knowles (Austrália), Dr. Frank Willersinn (Bélgica) e John Walsh (EUA). **Gonny Gutierrez, Directora da Alpha-1 Global, respondeu a algumas perguntas sobre este projecto.**



Quanto tempo foi necessário para lançar o projecto Alpha-1 Global?

O arranque desta iniciativa deu-se após a minha contratação em setembro de 2013, menos de cinco meses após o Congresso Barcelona. A Alpha-1 Foundation manteve a sua promessa de oferecer liderança e recursos para ajudar na construção de uma rede de organizações e grupos de pacientes coesa, bem como a construção de uma plataforma de comunicação para a comunidade Alpha-1 em todo o mundo.

Quais são os principais objectivos para este ano, e qual o caminho para alcançá-los?

O nosso principal objectivo é estabelecer uma plataforma de comunicação global para grupos e organizações de doentes Alfa.

Este ano, construí relações com representantes de associações de todo o mundo e além de nos encontrarmos pessoalmente, comunicamos também remotamente. Essa é a maravilha desta nossa era da informação: apesar de agendas lotadas e diferenças de fuso horário, a Alpha-1 Global pode estar aberta 24 horas, 7 dias por semana.

O site Alpha-1 Global, agora instalado e a funcionar, inclui um fórum de discussão aberto a qualquer pessoa que se registre. Representantes Alfas de diferentes países vão monitorizar os tópicos.

O objectivo final para 2014 é a criação de uma biblioteca de recursos que inclui materiais de diferentes origens, para construir um "kit" de informação abrangente, que pode ser adaptado por representantes Alfas em todo o mundo. Vamos diferenciar os países que têm licença para a terapia de

reposição e concentrarmo-nos principalmente na assistência a países em que o licenciamento da terapia seja esperado dentro de um ou dois anos e ajudá-los com a mobilização e com planos de acção.

Que obstáculos prevê encontrar até alcançar os seus objectivos?

Uma vez que lidamos com representantes voluntários de diferentes países e continentes, inumeráveis sistemas de saúde, e uma variedade de pontos de vista sobre os tratamentos para o défice de Alfa 1 antitripsina, a comunidade apresenta um cenário interessante. É essencial que a Alpha-1 Global funcione como um ponto central de contacto.

Como participam os países na Alpha-1 Global?

Se a terapia de reposição está disponível num país, pedimos ao seu representante que partilhe informação sobre o sistema de saúde do seu país e quais os planos de acção que lhes garantiram acesso aos cuidados de saúde. Depois de obter isto a partir de diferentes fontes, podemos fornecer planos passo-a-passo para associações de países que estão prontos para mobilizar as suas comunidades e criar campanhas para garantir o acesso aos cuidados de saúde e ao reembolso. Ao fornecer esses recursos dentro de uma rede de colaboração, toda a comunidade Alfa será beneficiada. A minha experiência até agora é que a maioria dos representantes estão abertos à participação a este nível, desde que estejamos dispostos a compreender as realidades

que as comunidades Alfas enfrentam a nível local e regional.

Descreva-nos como o website servirá a comunidade global.

O site, alpha-1global.org, serve como um centro para a comunicação global. Num ano este site será, provavelmente, após a interacção de pessoas de diferentes países terem a oportunidade de partilhar os seus pensamentos e de trocas ideias. Esperamos, também, vir a desenvolver uma estrutura de comunicação abrangente com a nossa rede de representantes associativos e fornecer recursos adicionais de sensibilização e de campanha.

Fale-nos sobre o programa do Congresso de pacientes e da Conferência de Investigação, em 2015, e como eles se encaixam nos objectivos da Alpha-1 Global.

O Congresso terá lugar nos dias 9, 10 e 11 de Abril de 2015 em Barga, Itália. As instalações do hotel podem receber todo o Congresso sob o mesmo tecto. Será criado como um evento de 2 dias/ 3 noites com tudo incluído, com actualizações acerca dos desenvolvimentos médicos e investigações acerca do défice de Alfa1 antitripsina, feitos por profissionais e investigadores de todo o mundo. Haverá também workshops e treinos práticos sobre como organizar comunidades alfas e defender o acesso aos tratamentos ao nível local. Todos os componentes do programa estão organizados de forma a construir uma comunidade Alpha-1 Global unificada.

► PROTOCOLO ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE NUTRICIONISTAS

A AA1P celebrou mais um protocolo de colaboração. Desta vez com a APN, Associação portuguesa de nutricionistas. Com esta colaboração contamos poder dar mais informações aos nossos doentes sobre a nutrição e sobre a importância de uma alimentação saudável. A Associação Portuguesa dos Nutricionistas considera que, na actualidade, são cada vez mais importantes as relações entre instituições, pois a partilha de experiências e conhecimentos é fundamental na persecução dos objectivos de todos os envolvidos. O acordo de parceria com a Associação Alfa 1 de Portugal adquire particular importância pelo facto de a alimentação assumir um papel basilar no tratamento da doentes com deficiência de Alfa1 Antitripsina, podendo contribuir para melhorar substancialmente a sua saúde e, consequentemente, a sua qualidade de vida.

► AA1P REPRESENTADA NO TORNEIO PADEL EMPRESAS

Foi no passado dia 13 de Setembro que a AA1P conseguiu reunir uma equipa para participar no torneio padel empresas que se realizou no Olaias Club. Acreditamos que a divulgação da AA1P e da Deficiência de alfa1 antitripsina nestes eventos se reveste de enorme importância para que a sociedade civil esteja cada vez mais alerta para os sintomas da doença. Agradecemos a participação de todos aqueles que nos ajudaram a formar esta equipa.



Défice de Alfa 1 antitripsina na região Autónoma da Madeira

O défice genético de alfa1 antitripsina (DAAT) é uma doença que, apesar da sua raridade, levanta problemas importantes em termos de diagnóstico e tratamento. Sabemos que apenas 10% a 15 % dos portadores homozigóticos estão diagnosticados. Isto pode ser explicado quer pela própria raridade da doença, quer pela pouca especificidade dos sintomas, que, como sabemos, se sobrepõem aos de outras patologias comuns, nomeadamente DPOC, Enfisema Pulmonar e Asma.

“Em Julho de 2014 foi criada uma consulta de DATT sob a responsabilidade do serviço de pneumologia do Hospital Dr. Nélcio Mendonça.”

Por outro lado, na Região Autónoma da Madeira parece ser evidente uma prevalência da doença muito mais significativa que a esperada, conforme apontam trabalhos recentes do Serviço de Genética da Universidade da Madeira (UMA). Tendo em conta estes factos, em Julho de 2014 foi criada uma Consulta de DATT, sob a responsabilidade do Serviço de Pneumologia do Hospital Dr. Nélcio Mendonça, no Funchal. Pretende-se uma abordagem adequada desta patologia, com necessidade de rastreio nas populações de risco, nomeadamente doentes com o diagnóstico de DPOC, Asma com reversibilidade incompleta, história familiar de DAAT e doença hepática de causa desconhecida. Diagnosticada e estadiada a doença, são implementadas medidas gerais, nomeadamente implementação de estilo de vida



Victor Teixeira

adequado — deixar de fumar, evitar o fumo passivo, modificações nas actividades laborais para evitar a exposição a eventuais agentes nocivos, a reabilitação respiratória e a prática de exercício físico regular. São implementadas outras medidas, nomeadamente rastreio familiar e aconselhamento genético e, nos doentes com critérios definidos, início de terapêutica de substituição. Actualmente, no nosso Serviço, são quatro os doentes a cumprir terapêutica de substituição, sendo previsível um muito maior número num futuro próximo, tendo em conta a elevada prevalência da doença na Região. Estão assim criadas no nosso hospital as condições para uma adequada abordagem diagnóstica e terapêutica dos doentes com DAAT, com o objectivo primordial de salvar o melhor para estes doentes!

Victor Teixeira
Pneumologista - Hospital dos Marmeleiros,
SSRAM (Serviço de Saúde da Região
Autónoma da Madeira)

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



Testemunho

“Foi uma corrida contra o tempo, contra o destino e contra todos os que desistiram dele.”

Fernando Pinto foi diagnosticado com a deficiência de Alfa1 Antitripsina aos 30 anos. O seu filho mais novo, de apenas um ano de idade, tinha frequentes crises de asma não alérgica e todos os testes de alergia davam negativos. Fez-se então um estudo genético que resultou no diagnóstico da deficiência de alfa1 antitripsina. Pai, fenótipo ZZ, mãe fenótipo MM, filho fenótipo MZ.

Na altura não se sabia muito sobre esta doença nem sobre as suas consequências a longo prazo, pelo que Fernando não teve consciência da gravidade do seu estado de saúde e continuou a fumar.

Ao longo do tempo a sua qualidade de vida foi baixando progressivamente. Tinha cada vez mais dificuldades em respirar quando fazia esforços, tinha tosse persistente e cansaço permanente. Fernando, pessoa muito dinâmica que sempre praticou desporto (foi jogador de futebol federado), viu-se cada vez mais limitado nas suas actividades diárias.

Em 2005 foi-lhe finalmente diagnosticado um enfisema pulmonar, devido à deficiência de alfa1 antitripsina. Foi um grande choque saber que tinha apenas 40% da função pulmonar e que a sua esperança de vida era de no máximo sete a oito anos. Parou de trabalhar, parou de fumar e foi medicado convenientemente passando a realizar oxigenoterapia no domicílio, primeiro por 12 horas diárias e mais tarde por 24 horas. Passou a fazer a terapêutica de substituição de alfa 1 antitripsina (Prolastin) quinzenal e mais tarde, semanalmente.

O seu estado de saúde foi-se degradando com o passar dos anos e as infecções e os internamentos começaram a ser cada vez mais frequentes. Actividades simples como caminhar, comer e até falar revelaram-se um desafio.

Quando fez os exames para o pedido de transplante pulmonar, para além de enfisema pulmonar tinha bronquiectasias, fibrose pulmonar e osteoporose de alto risco, devido aos longos tratamentos de corticóides e da mobilidade cada vez mais reduzida.

O pedido de transplante foi recusado em Portugal, pois o único centro de transplante pulmonar existente no nosso país considerou: “o risco deste doente demasiado elevado para a fase de experiência do nosso centro”. Foi uma corrida contra o tempo, contra o destino e contra todos os que desistiram dele.

A 23 de Fevereiro de 2011 fez pneumotórax bilateral e entrou em coma em casa. Foi internado na Unidade de Cuidados Intensivos do Hospital de São Teotónio em Viseu tendo sido depois transferido para a unidade de ventilação não invasiva onde permaneceu até ser transferido para o Centro Hospitalar Universitário de A Corunha-Espanha.

Durante essa longa estadia hospitalar fez ao todo 13 pneumotorax e uma tromboembolia pulmonar. Entrou novamente em coma três dias antes de ser transplantado e os médicos decidiram passá-lo para a lista de espera urgente, dando um alerta a nível da Península Ibérica. Finalmente, a 9 de Junho de 2011 foi submetido à cirurgia de transplante bi-pulmonar.

Actualmente Fernando é seguido em Portugal pelo seu pneumologista Dr. António Reis do Hospital de São Teotónio em Viseu e vai à Corunha regularmente, sendo seguido também pelos médicos de cirurgia cardíaco-torácica que o transplantaram. Habitou-se a viver com as restrições a que um transplante obriga. Mas sobretudo agradece todos os dias a Deus, ao dador e a todas as pessoas que lhe proporcionaram esta segunda oportunidade de viver... esta segunda vida.



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 | info@aa1p.pt | NIF 509 769 551

EDITOR E REDAÇÃO Volume — Rua Braancamp, nº 84 - 4º Esq., 1250-052 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.