



Editorial

pág.2

Alfa-1 em Portugal

Conheça mais sobre o registo português de doentes com Alfa1

pág.3

AA1P nas redes sociais

Nova página de Facebook da AA1P

pág.3

Tratamento especializado no Reino Unido

Conheça a campanha para um tratamento especializado para doentes com Alfa1, no Reino Unido

pág.4

Testemunho

A história de uma criança Alfa

2014 passou a correr. Entre visitas às várias unidades hospitalares onde os nossos Alfas são seguidos, à audiência pela Comissão de Saúde da Assembleia da República; entre a entrega dos novos guias para doentes Alfas e guias para familiares e crianças Alfas, à criação da página oficial no Facebook da Associação Alfa1 de Portugal, foi um ano cheio de objectivos concretizados, o que nos deixa cheios de energia para transformar 2015 num ano cheio de sucesso.

Este ano temos o primeiro congresso Alpha1-Global, em Barga, Itália. Durante 3 dias teremos a oportunidade de ouvir, conversar e aprender com investigadores internacionais, especialistas de vários ramos da medicina: pneumologistas, hepatologistas, dermatologistas, nutricionistas, entre outros. Uma verdadeira oportunidade de aprender com os melhores de uma grande equipa multi-disciplinar que tem apenas um único objectivo: a cura para o Défice de Alfa1.

A Cura, algo que todos nós queremos, quer estejamos em Londres, Paris, Lisboa, Washington, Madrid, em qualquer lugar no mundo. No Reino Unido luta-se pelo direito ao tratamento de reposição, como podem ler no artigo sobre a campanha que desenvolveram; em França também; em Portugal luta-se pela qualidade de vida dos doentes Alfas; em Washington luta-se para que qualquer Alfa tenha acesso ao tratamento independentemente do estado em que vive. Todos travamos esta luta. Todos queremos a cura!

Em Portugal, através do Registo Nacional de Alfas podemos finalmente saber quantos somos. Agradecemos à Dra. Alcide Pereira Marques que aqui nos dá um ponto de situação acerca do Registo e nos conta um pouco deste projecto tão importante para a comunidade Alfa1 Portuguesa. Por fim, apresento-vos o meu querido Martim, que nos seus 8 anos de vida me tem ensinado tanto. Desejo que este seja o ano. O ano da cura para o Défice de Alfa1 Antitripsina!

Alice Margaça

Sabia que... há um tratamento específico para doentes com Défice de Alfa1 Antitripsina que passa pela reposição da proteína na corrente sanguínea.
É um tratamento feito exclusivamente a adultos e em ambiente hospitalar.



Registo Nacional de Portadores de Deficiência em Alfa 1-AT

“Entre os vários objectivos deste registo destacaria (...) o conhecimento real da incidência desta deficiência no país, do qual decorrerão necessariamente as medidas mais adequadas, quer ao diagnóstico precoce quer à prevenção.”

Em 2011 ficou disponível pela primeira vez on-line o Registo Nacional de deficientes em Alfa1-Antitripsina (www.naregisto.org) assinalado na Reunião Nacional de Alfa1 Antitripsina que teve lugar em Tróia nesse mesmo ano.

Este projecto iniciou-se em 2008, sob o patrocínio da Associação de Estudos Respiratórios de Coimbra (AER) e da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Por trás dele referimos os contributos decisivos do Professor Doutor Manuel Fontes Baganha, na altura director do Departamento de Ciências Pneumológicas e Alergológicas do Hospital da Universidade de Coimbra, a quem se deve o primeiro tratamento de reposição efectuado em Portugal em 1987 num doente ZZ, e do Professor Doutor Manuel Amaro Santos Rosa que efectuou no nosso país um estudo genético populacional alargado desta deficiência.

O nosso contributo baseou-se fundamentalmente na aplicação do conhecimento que fomos adquirindo com o tratamento desses doentes na nossa actividade clínica e que viria a concretizar-se na elaboração da estrutura e conteúdo do registo: um primeiro nível abarcando informação de carácter geral destinada ao público e um segundo nível “fechado” direccionado a médicos que pretendessem efectuar o registo dos seus doentes.

Em conjunto com engenheiros informáticos procurámos simplificar dentro do possível a complexidade da informação clínica, por forma a que o médico “registador” pudesse acompanhar a evolução de cada doente introduzido na plataforma informática.

Gostaríamos ainda de informar que no registo a identificação do doente é numérica, e que só o médico do doente, tem acesso à sua identificação. Este aspecto é relevante, porquanto se trata de uma doença genética, e todo o projecto teve de obter a aprovação prévia da Comissão Nacional de Protecção de Dados.

Entre os vários objectivos deste registo destacaria alguns aspectos fundamentais: o conhecimento real da incidência desta deficiência no país, do qual decorrerão necessariamente as medidas mais adequadas, quer ao diagnóstico precoce quer à prevenção; a uniformização do tratamento, com particular ênfase na terapêutica de reposição; a colaboração com outros registos internacionais e, finalmente, sensibilizar a comunidade médica e a população em geral para esta doença.

O acolhimento dos Pneumologistas ao Registo foi positivo, existindo actualmente 20 médicos detentores das credenciais necessárias nos diversos hospitais de todo o país, contudo, o número de casos registados é manifestamente pequeno, correspondendo na sua quase totalidade a doentes seguidos nos Hospitais de Coimbra. Pensamos que a alocação do site na Sociedade Portuguesa de Pneumologia e a superação de alguns constrangimentos de carácter técnico possam em breve reverter esta situação.



► NOVA PÁGINA DE FACEBOOK

A AA1P criou no passado mês de Novembro uma página na rede social Facebook. Este é mais um compromisso que assumimos com os nossos associados e com todos aqueles que de alguma forma apoiam o nosso trabalho. Acreditamos que esta é uma ferramenta eficaz de comunicação e de divulgação. Desta forma pensamos chegar a um número maior de pessoas e disponibilizar informação relativa à deficiência de alfa1 antitripsina. Visite a nossa página em [facebook.com/alfa1portugal](https://www.facebook.com/alfa1portugal) e deixe-nos o seu comentário. Partilhe a nossa página com os seus amigos. Ajude-nos a chegar a mais longe!



Congresso de doentes com Défice de Alfa1 Antitripsina e conferência internacional de investigadores

No próximo mês de Abril (de 9 a 11) irá realizar-se em Itália, Barga, o 5º congresso global de doentes com deficiência de Alfa1 antitripsina, paralelamente com a conferência internacional de investigadores. A AA1P tem a honra de participar neste evento e na sua organização que, à semelhança do último congresso realizado em Barcelona em 2013, contará com a presença de inúmeras associações de doentes de diversos países assim como com o contributo de médicos e outros profissionais de saúde que

darão o seu testemunho e actualizarão a comunidade alfa para os últimos avanços na área da investigação e dos tratamentos para esta patologia. Outros temas serão abordados como a importância dos ensaios clínicos, a organização de grupos de apoio a doentes, estratégias e ferramentas de sensibilização entre outros. Para obter todas as informações necessárias sobre o congresso e a conferência de investigadores pode consultar a página: www.alpha-1global.org/2015-Patient-Congress/home



Campanha para implementar um tratamento especializado a doentes com Alfa1

A Alpha-1 Alliance (A-1 A) desenvolveu uma campanha inovadora para criar um serviço especializado, dentro do serviço nacional de saúde, para doentes com défice de alfa1 antitripsina, que passa pelo atendimento por profissionais especializados em hospitais públicos. Esta campanha teve início em 2012 com a coligação de vários grupos de doentes e com consultores especializados em doenças respiratórias. Recentemente, a comunidade Alfa1 do Reino Unido obteve um apoio no parlamento sem precedentes e está a ser estudada a melhor forma de organizar um serviço especializado para estes doentes dentro do serviço nacional de saúde. Em 2013 a A-1 A entregou uma petição em Downing Street assinada por mais de 2000 pessoas pedindo ao primeiro-ministro britânico que tomasse uma acção. Ainda nesse ano a A-1 A lançou um relatório inovador no parlamento, com os detalhes da verdadeira necessidade de cuidados médicos por parte da comunidade alfa e elaborou as recomendações chave para se poder organizar um serviço altamente

especializado para tratar estes doentes dentro do serviço nacional de saúde inglês. Este ano, representantes da A-1 A deslocaram-se pelo país promovendo acções de sensibilização junto da comunidade médica, sobre as necessidades dos doentes alfas. O secretário de estado da saúde britânico Jeremy Hunt esteve presente numa destas acções. Mais recentemente (em Junho), a A-1 A reuniu um comité de especialistas em Alfa1 que desenvolveu um documento muito detalhado de recomendações a ser aplicado no serviço para doentes com Alfa1. Este documento corresponde à base da petição submetida ao Governo Britânico. A A-1 A está muito empenhada em transformar este projecto numa história de sucesso para comunidade Alfa de forma a que possa ser aplicada nos diferentes países da União Europeia. A AA1P acredita que este vai ser o primeiro passo para uma grande mudança na forma como os nossos doentes são tratados.

CUPÃO DO SÓCIO

<input type="text" value="NOME"/>	
<input type="text" value="MORADA"/>	<input type="text" value="CÓDIGO POSTAL"/>
<input type="text" value="DATA DE NASCIMENTO"/>	<input type="text" value="NIF"/>
<input type="text" value="CONTACTO TELEFÓNICO"/>	<input type="text" value="EMAIL"/>
INFORMAÇÕES ALFA	
<input type="text" value="É ALFA?"/>	<input type="text" value="É PORTADOR?"/>
CONTRIBUO COM	
<input type="radio"/> 30€ (valor de quota anual)	<input type="radio"/> 50€
<input type="radio"/> outro montante	<input type="radio"/>
FORMA DE PAGAMENTO	
<input type="radio"/> transferência bancária	<input type="radio"/> cheque à ordem
NIB 0007 0000 00031314705 23 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

“A partir desse dia fiquei a conhecer um mundo que jamais julguei vir a conhecer”.



Testemunho

O meu Martim foi um bebé muito desejado. Nasceu a 7 de Dezembro de 2006, de parto normal depois de uma gravidez normal.

Às 36 semanas desenvolvi uma colestase neonatal. Às 37 semanas e 6 dias tiveram de provocar o parto pois a minha colestase estava a piorar.

O Martim nasceu perfeito, um pouco preguiçoso para respirar e ficou 6 dias na incubadora, mas tudo dentro do “normal”, segundo o que nos diziam.

Com 1 mês e meio de vida, andava desesperada com a sua intolerância ao leite materno e a qualquer um dos leites que o pediatra recomendava, não havia um que fizesse com que o meu bebé ganhasse peso. Mas continuávamos a tentar, afinal era “normal”.

Um dia, numa loja, fui chamada à atenção por uma cliente (que por acaso era neonatologista) que o meu bebé estaria com uma colestase e que com o tempo de vida que tinha, não era “normal”. Colestase, um termo que já conhecia da gravidez. Falei com o pediatra e o Martim, o meu precioso bebé, foi internado e diagnosticado inicialmente com

Atresia dos Canais Biliares e marcada uma cirurgia com urgência. Após a nossa insistência em termos todos os resultados das análises metabólicas antes de submeter o nosso bebé a qualquer intervenção cirúrgica, o Martim foi finalmente diagnosticado com défice de Alfa1 ao fim de 21 dias de internamento.

A partir desse dia fiquei a conhecer um mundo que jamais julguei vir a conhecer. O mundo da doença hepática. Com 2 anos de idade, o Martim estava com doença hepática severa crónica, hipertensão portal, osteoporose, hipercolesterol, esplenomegália, plaquetas baixas, morfologia anormal dos rins e sofria de hemorragias frequentes. Todos os dias via uma sombra do filho que tanto desejei. Todos os dias via a vida a fugir-lhe. Com 2 anos e 10 meses de idade, o Martim entrou num bloco operatório e o pai entrou noutro. Foram retiradas 350 gramas do fígado do pai para transplantar o Martim. Ao fim de 4 horas de cirurgia onde foram cortadas todas as veias e artérias que ligavam o fígado do Martim aos outros órgãos, foi colocado um pedaço maravilhoso do fígado do pai. E os cirurgiões estiveram mais 2

horas a criar novas ligações e a garantir que o novo pedaço de fígado estaria a trabalhar. 26 horas nos cuidados intensivos, 27 horas nos cuidados de alta dependência e 24 dias depois o Martim teve alta hospitalar após Transplante Hepático com Dador Vivo. E nunca mais foi internado!

Actualmente toma imunossuppressores, doses relativamente baixas pois até ao momento nunca teve um episódio de rejeição, faz análises ao sangue a cada 4,5 meses e é revisto pela equipa de transplantação anualmente. O pai está óptimo, feliz pela oportunidade que teve de poder salvar o filho.

É uma criança de 8 anos feliz. Raramente está doente, adora a escola, os amigos e o futebol. Finalmente tem a energia e a força que lhe faltaram nos primeiros anos para poder viver. Agora parece que vive a dobrar, ansioso por recuperar o tempo perdido.

Aqui em casa costumamos dizer que lhe mudaram a bateria. A energia dele nunca acaba. E isso é tão bom! Tão bom para o coração de uma mãe!

Alice Margaça



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.