

ABR.MAI.JUN

ALFA1

INFO.N14.2016

SABIA QUE...

A PANICULITE NECROTIZANTE É UMA MANIFESTAÇÃO CUTÂNEA RARA DO DÉFICE DE ALFA1 ANTITRIPSINA EM INDIVÍDUOS COM O FENÓTIPO ZZ E PARECE ESTAR IGUALMENTE ASSOCIADA À URTICÁRIA CRÓNICA E AO ANGIOEDEMA IDIOPÁTICO EM INDIVÍDUOS COM FENÓTIPO MZ.

PÁG.2

Conheça outras doenças associadas ao défice de alfa1 antitripsina num artigo do Prof. Antero Palma-Carlos.

PÁG. 3

Celebre o dia da Reabilitação Respiratória.

PÁG.3

Veja por onde andou a AA1P no dia das doenças raras.

PÁG. 4

Conheça as dificuldades de quem depende do tratamento de reposição.

EDITORIAL

Cada vez mais acreditamos que a saúde tem de estar disponível para todos os cidadãos independentemente do seu extracto social ou da região onde vivem. Infelizmente não podemos afirmar que esta seja a situação actual no nosso país. Para os doentes que sofrem as consequências de uma doença ainda considerada rara e por muitos pouco conhecida, a falha no acesso ao tratamento tem consequências irreparáveis na sua qualidade de vida.

É fácil, quando se está atrás de uma secretária, negar um tratamento que é dispendioso para um orçamento magro de um hospital, é fácil não ter de olhar nos olhos de quem vê a sua vida suspensa para lhe dizer que não há dinheiro para o tratar, é fácil tomar decisões sobre a vida dos outros quando não se é obrigado a dar a cara e a assumir essa decisão perante quem vai sofrer com ela. No caso dos doentes Alfas estas disparidades são cada vez mais comuns. Assistimos ao caso da Ilha da Madeira onde vemos doentes com um acesso “intermitente” a um tratamento que tem de ser contínuo para manter a sua qualidade de vida. Vemos doentes jovens, no auge do seu percurso pessoal e profissional, com a sua vida condicionada pela falha de tratamento.

É difícil compreender como é que no século XXI, depois de tanta evolução na medicina, depois de tanto investimento na investigação, chegamos a um ponto em que se conhecem tratamentos e curas mas não há dinheiro para os aplicar. É muito triste!

Sobre este tema pedimos a colaboração de uma nossa associada que nos enviou o seu testemunho e a quem ficamos muito gratos. Esperamos que as suas palavras sensibilizem quem tem o poder para mudar o rumo desta situação tão preocupante. Nesta 14ª edição da nossa newsletter contamos com a participação do Prof. Antero Palma-Carlos, a quem muito agradecemos, com um artigo muito interessante sobre a relação do défice de alfa1 antitripsina com outras doenças para além da hepática e da pulmonar.

Até breve!
CATARINA PYRRAIT



A CARÊNCIA DE ALFA-1-ANTITRIPSINA NÃO SE ASSOCIA APENAS A DOENÇAS PULMONARES E HEPÁTICAS

Nos anos 60 do século passado começaram a surgir novos métodos laboratoriais para avaliação das proteínas séricas que, sob a direcção de MARIA LAURA PALMA-CARLOS foram sendo rapidamente introduzidos no Centro de Hematologia e Imunologia da Universidade de Lisboa.

No fim dos anos 60 começamos a estudar os níveis de ALFA 1-antitripsina (α 1AT) em doentes respiratórios com DPOC a pedido de THOMÉ VILLAR e em asmáticos e riniticos da nossa consulta no H. S. M. Em 1970 os primeiros casos de carência foram publicados, provavelmente pela primeira vez em PORTUGAL. Por acordo com o Instituto de Bioquímica da FML, partilhamos tarefas ficando nós com o estudo das imunoglobulinas incluindo a IgE, descoberta em 1967, mas o estudo não prosseguiu.

Anos depois, por achado de valores baixos de α 1AT em doentes do CAIC, decidimos iniciar um estudo dessa carência de anti-protease, partindo de um angulo diferente dos Pneumologistas. Começamos a avaliar, em doentes do nosso centro com valores baixos de α 1AT, quais as doenças associadas. Nesta óptica não dispomos naturalmente de grupos controlo, contudo porque indivíduos saudáveis não recorrem ao CAIC, maioritariamente orientado para Imuno-Alergologia, (denominação que criei e instituí para a especialidade em 1964) e Medicina Interna.

Sabendo que a α 1AT é uma proteína de fase aguda, aumentando com processos inflamatórios, foi necessário utilizar um marcador de inflamação para validar os dados quantitativos do doseamento de α 1AT. Assim, usamos a proteína C-reativa

(PCR), na sequência dos trabalhos dos grupos norte-americanos. Pela nossa, já larga, experiência, consideramos que valores de PCR acima de 0,3mg/dl invalidam os doseamentos de α 1AT por marcarem uma reacção inflamatória sistémica que leva a um aumento temporário da anti-protease ocultando os valores basais básicos, que correspondam a uma eventual carência de α 1AT. Para esta, só consideramos, que haja carência quando encontramos 2 ou mais valores inferiores a 0,90mg/dl. Confirmado o diagnóstico ou em raros casos duvidosos usamos sempre o estudo genético por PCR, de preferência à isoelectrofocalização, que nos tem dado fenótipos falsamente normais corrigidos por PCR. Casos com valores persistentemente baixos na presença da PCR normais e por não termos facilmente acesso a estudos genéticos mais completos na dependência de participações limitadas, são classificados como Qo ou nulos.

Com esta metodologia original aplicada a uma população do doente com patologia imuno-alérgica ou sistémica conseguimos nos últimos 9-10 anos diagnosticar 197 casos de carência de α 1AT todos genotipados por PCR, sendo o CAIC pouco procurado por doente com DPOC a maioria da patologia bronco pulmonar é de asma brônquica, associada ou não à patologia do foro ORL.

É neste campo que predominam mais largamente os casos com carência de α 1AT as rinosinusites crónicas com ou sem polipose nasal.

Outros casos com carência comprovada mas não genotipados não são incluídos neste grupo.

Considerando que o sistema de equilíbrio protease e anti-proteases é sistémico e não apenas limitado ao pulmão e fígado, embora nestes órgãos a sua falência leve eventualmente a patologias mais graves, numa análise feita de forma aberta numa óptica de Medicina Interna e Imuno-Alergologia, era de esperar que assim fosse.

Embora tenhamos dados genéticos para todos os doentes estudados, não conseguimos determinar uma associação entre o Fenótipo e as diversas patologias pulmonares, otorrino, cutâneas, havendo provavelmente outros factores condicionantes de localização. Note-se que, mesmo em doentes com valores normais de α 1AT se encontram patologias provavelmente activadas pela falência do sistema Protease - Anti-protease. A gravidade da doença não está, nesta população com valores mais altos de α 1AT relacionada com estes valores. Um doente PIMS pode ter maior sintomatologia de que um PiSZ. A proporção de doente com vários fenótipos é proporcional à população geral de doentes com a mesma patologia.

A nossa casuística actual está reunida nas linhas seguintes. Note-se a grande frequência de patologia rinosinusal, o esperado número de casos de asma, um grupo relativamente grande de urticárias crónicas (mais de 6 semanas de evolução) e a associação a patologias mais raras pneumotórax espontâneo, já descrito, abscessos pulmonares, pequeno enfisema mediastínico e alguns casos de outras formas de patologias cutâneas que podem ser coincidentais.

Os nossos dados actuais incluindo doentes genotipados compreendem 197 casos de utentes que recorreram ao nosso

Centro-CAIC- 91, com rinosinusites crónicas (RSC), 52 com RSC+Asma (ASM), 8 com Asma, 8 com RSC e Urticária (URT), 26 com urticária crónica, raros DPOC, mas também casos isolados de eczema, conjuntivite, abscessos pulmonares escavados, inibição funcional de C1 inibidor. Entre as armas 86,7% tinham, como é habitual RSC. Geneticamente 105 MS, 15 SS, 42 MZ, 20 SZ, MQo 14, ZZ 1. Não há relação directa, dada a relativamente pequena amostragem entre fenótipos e apresentação clínica excepto talvez para a urticária crónica que parece ser menos frequente nos casos MS.

A rinosinusite crónica domina largamente a forma clínica de apresentação da carência de α 1AT (78,2%) dos doentes estudados, mais do que será expectável se nos limitássemos a um angulo pneumológico e ultrapassando largamente a frequência

de asma (30,9%) e de urticária (17,8%) embora esta ultima associação mereça a atenção de Imuno-Alergologistas e Dermatologistas

Curiosamente, estes dados, embora publicados em revistas estrangeira, apresentados em congressos internacionais, EAACI, AAAAI e WIPO, ou nacionais, SPAIC; SPAP, não tiveram qualquer seguimento nem conseguimos senão limitada colaboração na tentativa de criação de um grupo multicêntrico. Espero que através da ASSOCIAÇÃO ALFA 1 de PORTUGAL, se consiga alargar a pesquisa porque, até a data, a única resposta foi da ENT. da Universidade de Montreal, que comprovou nos nossos dados iniciais.

Parece ser necessário que Pneumologistas olhem para a eventual patologia ORL

dos seus doentes com carência de α 1AT, que os otorrinos procurem a carência nas rinosinusites e que na Madeira onde, segundo os Biologistas da Universidade Local se verifica a mais alta frequência mundial de carência de α 1AT, se procurem ligações a patologias.

E como escreveu DE SERRES, que a comunidade médica compreenda, finalmente, que a carência de ALFA-1 Antitripsina é frequente e necessita ser diagnosticada.

ANTERO G. PALMA-CARLOS
Prof. Catedrático Jubilado De Medicina Interna, Imunologia E Imunoalergologia Da Fml; Presidente Honorário Da Secção De Alergologia Da União Europeia De Médicos Especialistas (Uems); Caic, Lisboa



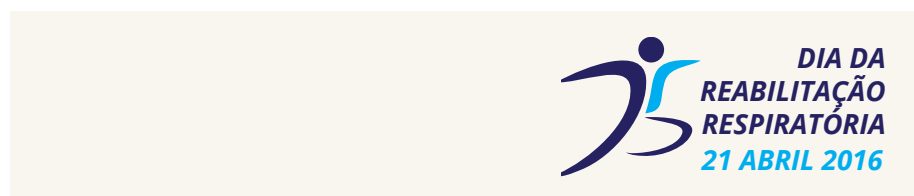
Dia das Doenças Raras 2016

No passado dia 29 de Fevereiro celebrou-se mais um dia das Doenças Raras.

A AAIP associou-se às comemorações promovidas pela Aliança Portuguesa de Associações de Doenças Raras e esteve no Porto a “dar voz às doenças raras”.

Durante este evento foram apresentadas as conclusões do EUROPLAN e foi possível a discussão de ideias sobre o estado das doenças raras em Portugal.

O evento terminou com um momento cultural organizado por membros de diferentes associações de doentes.



21 de Abril Dia da Reabilitação Respiratória

O mês de Abril vai ser preenchido com inúmeros eventos ligados à Reabilitação Respiratória com o principal objectivo de promover a discussão deste tema tão importante para os nossos doentes.

Dia 5 de Abril - Aveiro

I Jornadas de Reabilitação Respiratória
Escola Superior de Saúde da Universidade de Aveiro

Dia 21 de Abril - Lisboa, serviços sociais da Câmara Municipal

Sessão Comemorativa do Dia da Reabilitação Respiratória

Dia 21 de Abril - Coimbra, instalações da Fundação Portuguesa do Pulmão

Sessão sobre Reabilitação Respiratória

Dia 30 de Abril - Santa Maria da Feira

Marcha comemorativa do Dia da Reabilitação Respiratória
Contamos com a participação de todos!



SE AJUDAR LHE ESTÁ NO SANGUE

AJUDE ATRAVÉS DA **CONSIGNAÇÃO DO SEU IRS**
CONTRIBUINTE Nº **509769551**



Filipa Nóbrega é uma associada da AA1P, portadora do défice de alfa1 antitripsina, residente na Ilha da Madeira. Tem 37 anos e faz tratamento de reposição desde 2013.

Perante as constantes falhas na administração do tratamento aos doentes deste arquipélago, pedimos à nossa associada Filipa que nos desse o seu testemunho:

Enquanto portadora do défice de Alfa1 antitripsina, tenho necessidade de recorrer semanalmente ao tratamento de reposição desta enzima.

Há três anos iniciei o referido tratamento, sendo que o meu estado geral de saúde melhorou significativamente. Até as comuns gripes de inverno foram muito residuais.

Acontece que nos últimos dois anos têm ocorrido alguns períodos em que o tratamento não tem sido disponibilizado. Durante estas interrupções do tratamento sinto-me muito mais cansada e com falta de força anímica, quer para realizar a minha atividade laboral, que me requer muito esforço, quer na realização de outras tarefas comuns do dia a dia.

Sempre que o tratamento é interrompido, o meu estado geral de saúde agrava-se, além de ser também um fator de ansiedade. Há uma ligação direta entre este tratamento e a manutenção da minha qualidade de vida sendo essencial que este tratamento seja feito de forma continuada para que se consigam obter os seus resultados. As falhas na sua administração condicionam muito a vida dos doentes que dele dependem, que é o meu caso particular.

Por todas estas razões é imperativo que esta situação normalize e que o tratamento passe a ser administrado sem falhas.

Uma palavra de apreço para toda a equipa de excelentes profissionais do Hospital, bem como para a nossa associação AA1P, que me têm acompanhado neste percurso um tanto ou quanto sinuoso.

Um bem hajam a todos,

FILIPA NÓBREGA

5ª Corrida/ Caminhada D.Estefânia

No próximo dia 30 de Abril irá realizar-se mais uma corrida/caminhada D. Estefânia. A partida será às 10h na Av. Brasília.

Mais uma vez a AA1P associa-se a esta causa. À semelhança dos anos anteriores, esperamos formar uma equipa “Alfa1” que represente os nossos doentes.

Se quiser fazer parte da nossa equipa pode contactar-nos através do e-mail info@aa1p.pt **PARTICIPE!**



PROPRIETÁRIO
ASSOCIAÇÃO ALFA 1 DE PORTUGAL
Rua Rodrigo da Fonseca, nº204, 4º dto., 1070-245 Lisboa
T. 916 524 009
www.aa1p.pt
info@aa1p.pt
NIF 509 769 551

EDIÇÃO
Addmore Publicidade
www.addmore.pt
DIRETOR
Catarina Pyrrait
TIRAGEM
500 Exemplares
PERIODICIDADE
Trimestral

Nº DE REGISTO
Isento de Registo na ERC ao abrigo do Dec. Regulamentar 8/99 de 9/6, artº 12º, nº1-A
DEPÓSITO LEGAL
353762/13

A Associação Alfa 1 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.

Este boletim tem um caráter informativo e em caso algum os artigos aqui publicados substituem a opinião médica.