

JUL.AGO.SET

# ALFA1

INFO.N15.2016

## EDITORIAL

Este trimestre tem sido um verdadeiro iceberg para nós. Conhecem a metáfora do Iceberg? Muitas vezes, a parte visível de um iceberg desde a superfície é muito pequena quando comparada com a parte do iceberg que está submersa.

Na AA1P, a ponta visível é mínima, comparada com a parte submersa, a parte onde meia dúzia de pessoas trabalha afincadamente, após horário laboral, depois de todas as obrigações familiares ( casa, filhos, educação, saúde, etc), com o objetivo de manter e cumprir aquilo a que nos propusemos quando formámos a Associação Alfa 1 de Portugal.

Essa parte submersa é ainda maior, muitas vezes gigante, porque lidamos diariamente com a saúde e bem estar da nossa comunidade. E a saúde é tão importante, tão preciosa! Por isso, este trimestre temos vindo a desenvolver muito trabalho que ainda não é visto à superfície.

Estamos a preparar a nossa campanha para o Novembro Alfa, o nosso kit de 5 livros sobre o défice de Alfa 1 Antitripsina e ainda a campanha internacional da Alpha-1 Global para a consciencialização sobre o défice de Alfa 1 que contará com a colaboração de 8 países, dos quais Portugal foi um dos escolhidos! Estamos muito satisfeitos por Portugal estar a ser um dos escolhidos para estas ações da comunidade Alfa 1 internacional. Orgulhosos, pelo facto do 6º Congresso Internacional de Pacientes Alfas e a 3ª Conferência de Investigação e Pesquisa relacionada com o défice de Alfa 1, serem realizadas em Portugal, em abril de 2017!

A nossa motivação é do tamanho do nosso trabalho! Obrigada a todos os que nos ajudam e motivam a continuar.

Nesta edição da nossa newsletter contamos com um artigo escrito pela Dra Filipa Costa do centro hospitalar de Coimbra, onde existe uma consulta da deficiência de Alfa1 antitripsina. Agradecemos muito este contributo e esperamos que este exemplo possa inspirar outros hospitais a seguirem o mesmo caminho.

Até breve!  
ALICE MARGAÇA

### PÁG.2

— Testemunho de uma mãe dadora

### PÁG. 3

— A Consulta de Déficit de Alfa1-Antitripsina do Serviço de Pneumologia B do Hospital Geral do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

### PÁG.4

— Alpha 1 Advocacy toolkit- Milão Abril 2016

### PÁG. 4

— Alpha-1 Patient Congress 2017

### PÁG.4

— Corrida/ Caminhada D. Estefânia

### SABIA QUE...

O DÉFICE DE ALFA 1 É O FACTOR GENÉTICO CONHECIDO MAIS COMUM PARA O RISCO DE ENFISEMA PULMONAR?

## Testemunho de uma mãe dadora

Sammy nasceu com baixo peso e teve muita dificuldade em engordar. Com 2 meses soubemos que tinha herdado uma condição genética rara chamada deficiência em alfa1 Antitripsina.

Esta condição, passada tanto pelo pai como pela mãe, condicionava a sua função hepática, como acontece numa percentagem muito pequena das crianças com Alfa1. Informaram-nos que provavelmente o nosso filho iria ultrapassar esta fase como acontece com a grande maioria das crianças na mesma situação porque o seu organismo aprende a compensar e a lidar com esta deficiência. Mas não foi o que aconteceu com Sammy.

Quando tinha 1 ano de idade o seu fígado entrou em falência. Tinha o abdómen inchado e os olhos vermelhos. Todas as noites, quando mudava a sua fralda, tentava medir o tamanho do seu fígado e verificar se tinha líquido no abdómen. Não me conseguia conter... A minha identidade como médica e por outro lado a minha identidade como mãe tinham entrado em choque. Gostava de conseguir deixar a parte médica apenas com o especialista que o seguia e assumir apenas o papel de mãe mas este era o doente mais importante que alguma vez tivera.

Um dia, o médico de Sammy disse-me que estávamos a caminhar para o transplante de fígado. Eu estava à espera desta possibilidade, temia que este pudesse ser o caminho... Perguntou-me de seguida se eu considerava servir como dadora viva. Ao contrário de alguns outros transplantes, o transplante de fígado pode ser feito através da remoção de um pequeno pedaço do fígado do dador que depois pode regenerar na pessoa que o recebe. O médico explicou que Sammy era o candidato ideal para um transplante com dador vivo e queria começar a fazer os testes necessários o mais rapidamente possível.

A minha resposta imediata foi: “Com certeza, onde assino?”

Percebemos rapidamente que numa família em que tanto a mãe como o pai são compatíveis com o filho, parece haver menos complicações quando a dadora é a mãe. Tanto o Michael como eu quisemos manter as probabilidades a nosso favor.

Na manhã do transplante, tirámos a habitual fotografia de família e de seguida dividimo-nos em duas equipas: a equipa de Sammy, constituída pelo pai, avó e avó; e a equipa da mãe, constituída pela minha irmã e um médico meu amigo.

As cirurgias tiveram lugar em edifícios diferentes: a remoção do segmento lateral esquerdo do meu fígado ocorreu no hospital de adultos enquanto a remoção do fígado doente de Sammy e a substituição pelo órgão novo aconteceu no hospital pediátrico.

Como médica e como mãe sempre estive habituada a resolver os meus problemas com as minhas duas mãos e com o meu cérebro. “Hoje não...” disse para mim mesma. “Hoje só preciso de rezar, adormecer e ficar disponível para dar ao meu filho uma parte do meu fígado”. Fechei os meus olhos.

A única coisa que me lembro a seguir a este pensamento foi acordar nos cuidados intensivos. Só tinham passado algumas horas e Sammy ainda continuava na cirurgia. Eu queria levantar-me e estar lá ao lado do meu bebé mas não podia. Estava na condição de doente, agarrada a tubos e fios e fisicamente incapacitada de me mexer. Voltei a adormecer.

Acordaram-me assim que Sammy entrou no recobro. Só de saber que estávamos ambos fora da sala de operações já era um enorme alívio. Entramos nesta aventura juntos, como mãe e filho, e um pedaço de mim estava a ajudá-lo a ficar bom.

Nas semanas seguintes tive de delegar noutras pessoas tanto a minha função de mãe como de médica. Michael ficou com Sammy e eu tive de assumir o papel de doente.

Tive alta dois dias depois da cirurgia. Sair do hospital mas deixar Sammy nos cuidados intensivos foi mais duro do que pensei, mesmo sabendo que isso era previsível. É uma sensação semelhante às mães que têm um bebé mas o bebé não pode vir para casa ao mesmo tempo do que a mãe: sente-se como se deixássemos para trás uma parte de nós.

Em casa a minha recuperação foi extraordinária. Apesar de um pequeno

desconforto e de uma sensação de grande cansaço, fazer crescer o fígado dentro de nós é mais fácil do que ser mãe.

Quando Sammy e eu estávamos acordados, podíamos comunicar via facetime (Sammy usava o telefone do pai). Não conversávamos muito mas eu podia ver a sua cara, os seus olhos e sabia que a cada dia ele estava melhor e mais perto de casa.

O quinto dia do pós-operatório foi também o 2º aniversário de Sammy. Ele ainda estava agitado mas já estava fora dos cuidados intensivos. Organizamos-lhe uma festa de anos na sala de espera do hospital. Pizza, bolo, a família e a professora (de música) preferida do Sammy fizeram com que ele sentisse a festa. Esse foi também o primeiro dia após a cirurgia que eu abracei e beijei o meu filho. Foi extraordinário!

Sammy teve alta no dia seguinte. Em casa descansávamos na cama, víamos muita televisão e tirámos imensas fotografias e “selfies” no meu telefone. E saboreamos o luxo de não fazermos nada de especial,...juntos.

Já passou um ano e meio desde a cirurgia. Sammy está ótimo e com uma dose de medicação mínima. Já vai à escola o tempo inteiro e a maioria das pessoas nem tem a mais pequena ideia do que é que ele passou. A cicatriz no seu abdómen quase que desapareceu e não temos a certeza se ele tem alguma recordação desta experiência.

O meu fígado cresceu até ao seu tamanho normal e as minhas cicatrizes são praticamente invisíveis. Mas isto não quer dizer que eu esteja completamente recuperada. Há momentos, agora menos frequentes e mais espaçados, que entro em choque. Esta experiência teve tanto de assustador como de inspirador. Por momentos tive de abandonar o meu papel de médica e mãe para passar a ser paciente. Foi como dadora viva que tive a oportunidade de salvar o meu filho.

DARA KASS É MÉDICA NO HOSPITAL NYU LANGONE MEDICAL CENTER  
Fonte: The New York Times

## A Consulta de Défice de Alfa1-Antitripsina do Serviço de Pneumologia B do Hospital Geral do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra



Desde 2000, altura em que se identificou pela primeira vez a nível mundial, num doente do nosso Serviço, uma mutação causadora do alelo nulo do Défice de Alfa1-Antitripsina (DAAT), que se denominou “Q00urem”, que o Serviço de Pneumologia B do Hospital Geral do CHUC desenvolveu um particular interesse por esta patologia.

Apesar de inicialmente o número de doentes ser reduzido, o seu progressivo aumento conduziu, em 2004, à criação da Consulta de Défice de Alfa1-Antitripsina. Com cerca de 200 doentes já avaliados, portadores de mutações variadas, a Consulta funciona com periodicidade semanal, com 2 médicos e 2 enfermeiros dedicados a esta área. A Consulta está organizada de forma a garantir o diagnóstico, tratamento e seguimento estruturado e regular de todos os doentes com base em protocolos elaborados pelo Serviço.

A marcha diagnóstica inicia-se com o rastreio dos doentes através do doseamento sérico de AAT. Tendo por base um Protocolo de Colaboração com o IPATIMUP é efetuada a fenotipagem de todos os doentes com níveis séricos baixos de AAT através de focagem isoeétrica e, se necessário, genotipagem, o que permite identificar não só as mutações S e Z mais frequentes, mas também mutações mais raras, onde se incluem os alelos nulos e os alelos deficitários menos comuns (MMalton, MProcida, Mw, ...).

Uma vez diagnosticada a doença e identificado o fenótipo, os doentes são alvo de avaliação inicial e seguimento regular sistematizado protocolizado.

Promove-se o ensino sobre os mecanismos da doença e as suas principais manifestações, fomenta-se a alteração de hábitos de vida e comportamentos e a adoção de estilos de vida saudáveis, contribuindo para uma maior capacidade de autocuidado e gestão da doença. A avaliação periódica inclui uma avaliação clínica, avaliação funcional respiratória (incluindo prova da marcha dos 6 min ou prova de esforço cardiorrespiratória), radiografia do tórax e quantificação de enfisema por tomografia computadorizada. Nos doentes portadores de mutações que cursam com envolvimento hepático é efetuada a monitorização hepática analítica e imagiológica. Para além das consultas periódicas, os doentes têm acesso facilitado a consultas não agendadas sempre que necessitem.

No que diz respeito ao tratamento, para além das medidas farmacológicas e não farmacológicas comuns à DPOC, alguns doentes selecionados fazem terapêutica de substituição com AAT purificada por via endovenosa em regime de Hospital de Dia. A administração de AAT endovenosa iniciou-se em 2003 e conta atualmente com 10 doentes em tratamento ambulatório, a maioria com periodicidade quinzenal.

Fomenta-se ativamente o rastreio da doença nos familiares, no sentido de oferecer aconselhamento preventivo e, em articulação com outras Consultas, promove-se o rastreio de DAAT nos doentes com DPOC.

Ao longo destes 16 anos dedicados a esta área, vários trabalhos científicos foram publicados e apresentados em Congressos Nacionais e Internacionais. Em 2009, no XXV Congresso de Pneumologia, a Sociedade Portuguesa de Pneumologia atribuiu o prémio Thomé Villar/Boehringer Ingelheim ao trabalho desenvolvido pela equipa, no estudo e acompanhamento de cerca de 40 doentes afetados pela mutação genética Q00urem.

Acreditamos que um diagnóstico precoce, um seguimento adequado e uma relação próxima com os doentes, permitem uma atitude preventiva face a fatores que alteram a evolução da doença (exposição tabágica, a exposição ocupacional e infeções) e o tratamento precoce dos sintomas e das agudizações, melhorando assim a qualidade e a esperança de vida destes doentes.

DRA. FILIPA COSTA  
Pneumologista

Serviço de Pneumologia B,  
Hospital Geral- Centro Hospitalar e  
Universitário de Coimbra

### CUPÃO DE SÓCIO

NOME	<input type="text"/>
MORADA	<input type="text"/>
CÓDIGO POSTAL	<input type="text"/>
EMAIL	<input type="text"/>
DATA DE NASCIMENTO	<input type="text"/>
CONTACTO TELEFÓNICO	<input type="text"/>
NIF	<input type="text"/>

#### INFORMAÇÕES ALFA

É ALFA?	<input type="text"/>
É PORTADOR	<input type="text"/>

#### CONTRIBUO COM

30€ (VALOR DE QUOTA ANUAL)	<input type="text"/>	50€	<input type="text"/>
OUTRO MONTANTE	<input type="text"/>		

#### FORMA DE PAGAMENTO

TRANSFERÊNCIA BANCÁRIA NIB 0007 0000 00031314705 23	<input type="text"/>
CHEQUE À ORDEM DE AAIP	<input type="text"/>



## Alpha 1 Advocacy toolkit- Milão Abril 2016

A AAIP participou no passado mês de Abril na formação Alpha 1 Advocacy toolkit, organizada pela Alpha-1 Global, que consistiu na apresentação de um conjunto de ferramentas que podem ser utilizadas por qualquer organização de pacientes Alfa, independentemente do seu país, com o objectivo de construir uma estratégia eficaz que permita envolver e educar os decisores que influenciam direta ou indiretamente a qualidade de vida dos nossos pacientes e suas famílias.

O termo Advocacy, que não tem tradução exacta para português, é um exercício de cidadania, envolve a realização de iniciativas que visam a defesa de uma causa ou de uma proposta de interesse público, procurando intervir nas políticas públicas.

Estas acções de advocacy pretendem influenciar diretamente os decisores e responsáveis pela definição das políticas públicas. No entanto, para alcançar os políticos é necessário mobilizar a sociedade civil, conseguir o apoio da opinião pública a favor da causa defendida. E depois de alcançado o objetivo traçado, o trabalho continua, sendo necessário monitorizar continuamente o processo para garantir que é cumprido aquilo que se conseguiu aprovar. Neste sentido, ninguém melhor que nós, Alfas, para sabermos o impacto que esta condição tem em nós, nos nossos filhos e familiares. Na nossa vida.

O conjunto de ferramentas apresentado irá permitir-nos informar, responsabilizar e educar aqueles que tomam as decisões e que influenciam a nossa comunidade Alfa1.

O grande objetivo comum é que todos os Alfas tenham acesso aos melhores cuidados de saúde que existem, independentemente do país ou localidade onde vivem.



## Corrida/Caminhada D. Estefânia

Mais uma vez a AAIP participou na corrida/caminhada D. Estefânia. Todos os anos este evento é organizado pela Plataforma Cívica em defesa de um Hospital Pediátrico em Lisboa com o principal objectivo de alertar a opinião pública e os decisores políticos para a necessidade de Lisboa continuar a dispor de um Hospital Pediátrico autónomo, para que haja separação entre crianças e adultos doentes.

Como tem vindo a ser habitual a AAIP pôde contar com a participação dos seus associados e amigos que caminharam e correram por esta causa tendo contribuído também para a sensibilização e partilha de informação do défice de Alfa1 antitripsina.

Agradecemos a todos os que mais uma vez nos ajudaram e contamos com a vossa presença em 2017. Até lá!



## Alpha-1 Patient Congress 2017

Como tem vindo a acontecer a cada 2 anos, a Alpha-1 Foundation irá realizar em Abril de 2017, o 6º Congresso Internacional para pacientes Alfa1 e a 3ª Conferência de Pesquisa e Investigação Clínica sobre o défice de Alfa 1 Antitripsina.

**Portugal foi o destino escolhido para acolher este congresso!**

Será realizado nos dias 6, 7 e 8 de Abril de 2017, nas imediações de Lisboa. Por isso, reservem esta data na vossa agenda.

**MAIS INFORMAÇÕES EM BREVE!**



Associação Alfa1 de Portugal

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

**EDIÇÃO**  
Addmore Publicidade  
www.addmore.pt  
**DIRETOR**  
Catarina Pyrrait  
**TRAGEM**  
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 AAIP não poderá ser responsabilizada por consequências resultantes em doentes que não observem esta indicação.

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