

OUT.NOV.DEZ

ALFA1

INFO.N21.2018

PÁG.2

— O Défice de Alfa 1 e o Fígado

PÁG. 4

— “Alfas en Camino”

PÁG.3

— Assinatura de protocolo de colaboração entre o CGPP-IBMC e a AAIP

— Programa de capacitação de associações de doentes

EDITORIAL

“Aprendi que a coragem não é a ausência do medo, mas o triunfo sobre ele.”

NELSON MANDELA

Foi com a divisa “Alfas en Camino” que fomos quase uma centena de pessoas a percorrer o Caminho de Santiago.

Caminhámos lado a lado durante sete dias de peregrinação para consciencializar a sociedade para a deficiência de Alfa1 antitripsina, condição rara que afeta o fígado e pulmões e cujo diagnóstico precoce é fundamental para a qualidade de vida dos que dela sofrem.

Cerca de cinquenta eram afetados pelo Défice de Alfa1 antitripsina, dos quais uma percentagem significativa sofrendo de doença pulmonar, alguns deles em condição grave requerendo oxigénio suplementar. Algumas destas pessoas caminhavam com uma capacidade pulmonar de apenas 25 a 35 por cento. O esforço que fizeram ao caminhar as partes que conseguiram foi enorme.

Pé ante pé, com abnegação, espírito de sofrimento e sempre no limite ou lá perto, tentando maximizar e gerir esse bem vital ao qual, como quase tudo na vida, só valorizamos devidamente quando escasseia: O Oxigénio. Pessoas como estas, conheci muitas. Demasiadas. E o que elas fizeram foi absolutamente INCRÍVEL. Estas pessoas foram um enorme exemplo de superação, pois sei que travaram uma luta intensa contra a própria mente e contra o medo que lhes dizia para abandonarem. Mas, saindo da sua zona de conforto, com coragem, sofrimento, orgulho, solidariedade, boa disposição, humildade e algumas lágrimas pelo meio, aceitaram este desafio, fizeram o seu Caminho e, superando todos os obstáculos, chegaram a Santiago.

Um Caminho que ficará para sempre gravado nas memórias de quem nele participou.

Para todos os meus companheiros de “Camino”, como se costuma dizer, o que não nos mata torna-nos mais fortes.

FERNANDO PINTO



SABIA QUE...

ESTIMA-SE QUE EXISTAM 3 A 4 MILHÕES DE INDIVÍDUOS EM TODO O MUNDO COM FENÓTIPOS ZZ, SZ OU SS.

O DÉFICE DE ALFA 1 E O FÍGADO

O déficit de Alfa1 é uma condição genética que pode provocar doença nos pulmões, no fígado, na pele e nos vasos sanguíneos. Na verdade, esta é, primariamente, uma condição causada por complicações no fígado.

Os mecanismos que levam à acumulação desta proteína anormal nas células hepáticas foram descobertos nas últimas décadas: a proteína AAT anormal, especialmente a de tipo Z, dobra-se anormalmente e faz com que estas proteínas anormais fiquem presas entre si e se agrupem em enormes conjuntos de moléculas (a chamada polimerização). Ainda não se sabe a razão para que tal aconteça, mas sabemos que, com esta acumulação da AAT no fígado, há uma deficiência ou níveis baixos de AAT no sangue. Estes níveis baixos, parecem estar diretamente relacionados com os danos pulmonares por Alfa-1, enquanto que os danos hepáticos resultam da invulgar acumulação da proteína Z no fígado.

Assim, é importante que, após o diagnóstico de Alfa1, seja realizado um exame físico e histórico rigoroso, que se focará na saúde hepática geral e avaliará o estado atual do fígado. A perda de peso, fraco crescimento infantil ou anormalidades detetadas no exame físico que possam indicar hipertensão portal ou anomalias do próprio fígado,

Com o déficit de Alfa 1, e a acumulação da proteína no fígado, pode ocorrer uma acumulação excessiva de tecido cicatricial no interior do fígado, a chamada cirrose. A cirrose pode interromper o fluxo de sangue do fígado para o intestino, causando uma tensão excessivamente elevada e um fluxo de sangue anormal nos vasos sanguíneos de outras partes do organismo - a chamada hipertensão portal (portal, significa o vaso sanguíneo do fígado ao intestino e a hipertensão, significa a elevada pressão e fluxo anormal no interior deste vaso). A hipertensão portal pode provocar o vômito de sangue e ou a libertação de sangue nos movimentos intestinais. É necessário avisar o médico acerca de qualquer sangramento pouco comum. Os sangramentos também poderão estar relacionados com uma absorção deficiente de vitamina K ou com uma fraca função sintética do fígado.

são levados muito a sério e podem exigir mais exames.

Na maioria dos casos, será solicitada uma primeira avaliação laboratorial, que normalmente incluirá os seguintes exames:

- AST e ALT;
- Bilirrubina;
- Albumina;
- TP/ TTP
- vitaminas lipossolúveis (A,D e E);
- Eletrólitos;
- AUS;
- Creatinina;
- Amilase;
- Lipase;
- Fosfatase alcalina;
- GGT;
- Alfa-fetoproteína.

As ecografias e as tomografias são frequentes e muito úteis para obter informação mais detalhada, pois mostram o atual estado dos órgãos no abdómen.

Nos casos de baixo peso, fraco crescimento ou baixos níveis de vitaminas no sangue, dá-se início a uma suplementação nutricional com vitaminas específicas e estratégias para aumentar a ingestão de calorías. No caso de doença hepática muito avançada, existem também vários tratamentos para as ascites, hemorragias, hipertensão, dor e prurido.

Depois da avaliação inicial do grau de lesão hepática, deve ser elaborado um

plano de monitorização contínua. Muitos adultos e crianças terão níveis elevados de AST/ALT sem doença hepática significativa e podem ser acompanhados com menor frequência, através de consultas de rotina com especialistas de gastroenterologia, bem informados sobre o déficit de Alfa1.

Se houver indicações de doença mais grave, é recomendado um controlo mais intensivo por um especialista gastro. Este controlo inclui a avaliação regular do crescimento e estado nutricional, exames de rotina ao sangue e ao fígado, estudos imagiológicos repetidos e uma supervisão cuidada em caso de complicações da doença hepática, como ascite, hipertensão portal, hemorragia e diminuição significativa da doença hepática.

Hoje em dia há vários tratamentos para estas complicações relacionadas com a doença hepática por alfa 1, que ajudam a fazer a manutenção da doença crónica e evitar/adiar um transplante hepático, que é o último tratamento atualmente disponível quando a doença hepática constitui um risco de vida.

Há ainda muito para aprender, cientistas estão a tentar desenvolver processos e medicamentos que façam com que a proteína AAT aprisionada no fígado saia para o sangue. Isto teria a dupla vantagem de diminuir a lesão hepática e empurrar a proteína para o sangue onde conseguiria limpar os tecidos do organismo e, em particular, os pulmões.

No exame físico, o médico analisará a altura, peso, estimativa de percentagem de gordura corporal, a estimativa da massa corporal magra e/ou o índice de massa corporal (IMC).

A avaliação da velocidade e qualidade de cura de feridas, da qualidade da pele e do cabelo, procurará na pele erupções cutâneas associadas a doença hepática e indícios de fricção resultantes do prurido ligado ao fígado.

O prurido está muitas vezes relacionado com a icterícia (descoloração amarela da pele, e muitas vezes do branco dos olhos, causada pela acumulação de bilirrubina, que, devido à doença hepática, não está a ser eliminada pelo fígado como devia).

São também observadas se há veias anormais no abdómen, especialmente em redor do umbigo, bem como se observam as mãos e pés para verificar se há indícios de retenção anormal de sais e fluídos.

Cerca de 2% das crianças alfas, ZZ, desenvolvem insuficiência hepática que requer transplante durante os dois primeiros anos de vida. A maior parte dos bebés ZZ apresentam exames da função hepática anormais durante este mesmo período, no entanto, aqueles que não desenvolvem doença hepática significativa, terão os seus valores normalizados durante a infância.

Nos adultos, os estudos em alfas com mais de 65 anos, têm demonstrado uma cicatrização hepática observável ao microscópio, mesmo com exames da função hepática normais. Isto sugere que todas ou a maior parte das pessoas com Alfa1 possuem níveis baixos e persistentes de lesão hepática ao longo das suas vidas. Felizmente, o fígado consegue tolerar este tipo de lesão e continuar a desempenhar as suas funções normais.

ASSINATURA DE PROTOCOLO DE COLABORAÇÃO ENTRE O CGPP-IBMC E A AAIP



O Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC) tem ligação à Universidade do Porto (UP) e faz parte de um Laboratório Associado do Ministério da Ciência e Tecnologia.

O IBMC foi constituído como um Centro de Investigação multidisciplinar em grandes áreas que incluem: as doenças genéticas, neurociências, biologia estrutural, entre outras. Com mais de 30 grupos de Investigação e com mais de 400 investigadores, o Instituto fomenta a investigação básica que está na origem de aplicações na biomedicina e biotecnologia.

O IBMC atua no sector da Saúde através do Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP) na área dos testes genéticos e consultas de genética médica e aconselhamento genético, entre outras.

A grande casa do CGPP é o magnífico i3S, onde é possível a investigação de translação que se dedica ao estudo de produtos ou processos destinados ao diagnóstico, prognóstico, tratamento ou prevenção de doenças, lesões ou deficiências.

Depois de ter sido realizado um trabalho de identificação das necessidades

das associações de doentes e da apresentação das valências em que o CGPP-IBMC pode colaborar de forma mais direta e individualizada com cada associação, surgiu a ideia de formalizar esta relação com protocolos de colaboração que foram assinados publicamente entre o CGPP-IBMC e várias Associações de doentes, entre as quais a Associação Alfa1 de Portugal (AAIP).

Acreditamos que é cada vez mais importante que o doente se envolva no processo de investigação da sua doença. Agradecemos ao IBMC a iniciativa e esperamos que este seja exemplo para outros institutos.



PROGRAMA DE CAPACITAÇÃO DE ASSOCIAÇÕES DE DOENTES

No dia 14 de julho a AAIP esteve presente numa sessão do «Programa de Capacitação de Associações de Doentes», uma iniciativa organizada pelo Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), do i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde da Universidade do Porto / IBMC. Esta sessão abordou sobretudo o papel dos médicos de família na comunidade.

No final, deu-se a estreia do documentário «Não somos tão raros nem estamos tão sós: a força das Associações de Doentes». Os objetivos deste filme são: quebrar o isolamento e dar voz ao importante trabalho das associações na representação dos seus doentes e no apoio às suas famílias.

Mais uma excelente iniciativa!

CUPÃO DE SÓCIO

 NOME

 MORADA

 CÓDIGO POSTAL

 EMAIL

 DATA DE NASCIMENTO

 CONTACTO TELEFÓNICO

 NIF

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 AAIP

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

“Alfas en Camino”



Na última semana de Agosto realizou-se uma ação de sensibilização organizada pela Associação Alfa1 de Espanha designada “Alfas en Camino”. Este programa reuniu um grupo com mais de 80 pessoas de diferentes nacionalidades que se aventuraram por cerca de 115 km, desde Sarria até Santiago de Compostela (última troço do caminho francês).

Ao longo dos 7 dias de duração do programa, o desafio foi percorrer uma média de 17 km diários. Conscientes da participação de pessoas afetadas pelo défice de Alfa1 Antitripsina, a organização do evento disponibilizou 3 graus de dificuldade, possibilitando que mesmo os doentes que sofriam de doença respiratória grave, inclusivamente com necessidade de utilização de oxigénio, pudessem fazer pequenos troços do percurso. Todas as manhãs os participantes podiam decidir qual o percurso que pretendiam fazer consoante o seu estado físico e respiratório no próprio dia.

O principal objectivo desta peregrinação foi a sensibilização para esta patologia, para o diagnóstico precoce e para a importância do exercício físico e da manutenção de um estilo de vida saudável como uma das melhores prevenções para o agravamento desta doença.

Esta caminhada proporcionou um convívio bastante informal entre todos os participantes, inclusivamente entre doentes, médicos e investigadores. Tivemos a sorte de conhecer e trocar ideias com o Dr. Francisco Dasi, investigador da universidade de Valência, que percorreu todo o caminho acompanhado da sua mulher.

Ouve-se dizer com frequência que ninguém passa indiferente por estes caminhos.

Não sei se esta é uma verdade para todos os que se aventuram nesta caminhada mas é com certeza uma verdade para quem fez o programa “alfas en camino”.

Não posso descrever melhor do que fez o Fernando Pinto no seu editorial, o que representou fazer esta peregrinação com este grupo. Foram dias vividos com muita intensidade, aproveitando tudo aquilo que estes peregrinos tão especiais nos ofereceram.

Partimos de Portugal na expectativa. Reunir cerca de 80 pessoas, de diferentes nacionalidades, de diferentes idades, com capacidades físicas muito distintas, não seria uma tarefa fácil.

Mas ao longo do percurso pudemos comprovar que a organização do evento desempenhou a sua função de forma exímia. Todas as etapas estavam muito bem organizadas, com todo o equipamento humano e material necessário para salvaguardar o bem-estar de todos os participantes.

Foram dias muito intensos que culminaram na chegada a Santiago de Compostela, a tempo de assistirmos à missa do peregrino na qual foi lida a declaração do grupo de peregrinos “Alfas en Camino”. Não podia ter acabado de melhor forma.

Agradecemos a generosidade de todos os membros da associação Alfa1 Espanha que tão bem acolheram este grupo, que não descansaram durante 7 dias para que tudo estivesse salvaguardado, que se dedicaram de alma e coração a estes peregrinos Alfas.

Agradecemos também a todos os doentes alfas, que nos deram verdadeiras lições de força e de resiliência e que nunca desistiram dos seus objectivos, mesmo enfrentando as maiores dificuldades.

Foi uma experiência única que na verdade nos transformou!

CATARINA PYRRAIT



DE 3 A 6 DE ABRIL DE 2019

TERÁ LUGAR EM DUBROZNIK, NA CROÁCIA, A 4ª CONFERÊNCIA INTERNACIONAL DE INVESTIGADORES NO DÉFICE DE ALFA1 ANTITRIPSINA E O 7º CONGRESSO DE DOENTES.

PARA MAIS INFORMAÇÕES CONSULTAR A PÁGINA DA ALPHA-1 GLOBAL (WWW.ALPHA-1GLOBAL.ORG)



Associação Alfa1 de Portugal

PROPRIETÁRIO
ASSOCIAÇÃO ALFA1
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 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.

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