

JAN.FEV.MAR

ALFA1

INFO.N22.2019

PÁG.2

—
O que é a
Doença Pulmonar
Obstrutiva Crónica

PÁG. 4

—
Testemunho
- Karen Basic

PÁG.3

—
Conferência
Internacional
sobre o Défice
de Alfa1
Antitripsina

EDITORIAL

FELIZ 2019 PARA TODOS NÓS!

Segundo o Grupo de Especialistas Europeus em Alfa 1, em 2020 a DPOC será uma das principais causas de morte a nível mundial, sendo a deficiência de alfa 1 antitripsina uma das causas genéticas mais comuns desta doença.

A Organização Mundial de Saúde (OMS), a American Thoracic Society (ATS), e a Sociedade Respiratória Europeia (ERS) recomendam que todas as pessoas com DPOC façam o teste de Alfa 1.

Iniciaremos o ano de 2019 da melhor forma, com a participação da nossa associação no IX Congresso da Fundação Portuguesa do Pulmão, onde iremos sensibilizar os profissionais de saúde para os problemas com que se deparam os nossos alfas, quer seja nas dificuldades em realizar as suas atividades da vida diária, quer no acesso aos cuidados de saúde.

Em abril teremos a 4ª conferência internacional de investigadores no défice de alfa1 antitripsina e o 7º congresso de doentes da Alpha-1 Global, em Dubrovnik, Croácia. Durante 4 dias teremos a oportunidade de ouvir, conversar e aprender com a comunidade internacional que tem como grande objetivo comum: a cura para o Défice de Alfa1.

A Paniculite é uma consequência rara do défice de Alfa1 Antitripsina. Na paniculite causada por esta deficiência, o tratamento de reposição de Alfa 1 é o que tem apresentado os melhores resultados de remissão. Nesta edição temos o testemunho da Karen, uma guerreira que luta diariamente com esta condição ainda mais rara.

O que nos move na AA1P? Penso que a resposta certa será quem nos move: todos os alfas, as suas famílias, os seus cuidadores e todos aqueles que diariamente se empenham em descobrir como melhorar a qualidade de vida dos nossos alfas, sejam eles médicos, enfermeiros, terapeutas, investigadores... Todos juntos a lutar por uma cura!

ISABEL PINTO

SABIA QUE...

APÓS O TRANSPLANTE DE FÍGADO,
O NOVO ÓRGÃO PASSA
A PRODUZIR A ENZIMA ALFA1
ANTITRIPSINA DE ACORDO
COM O FENÓTIPO DO DADOR.
CONTUDO O ADN NÃO SE ALTERA.
UM ALFA COM FENÓTIPO ZZ,
TRANSMITIRÁ SEMPRE
UM Z AOS SEUS DESCENDENTES,
AINDA QUE O SEU FÍGADO
TRANSPLANTADO SEJA DE UM MM.

A Doença Pulmonar Obstrutiva Crónica (DPOC)

A Organização Mundial de Saúde, a *American Thoracic Society* e a *European Respiratory Society* recomendam que todas as pessoas com DPOC sejam testadas para o défice de alfa1 antitripsina

A doença pulmonar obstrutiva crónica (DPOC) é uma doença crónica que causa inflamação dos pulmões, lesão do tecido pulmonar e obstrução das vias respiratórias, fazendo com que seja difícil respirar.

Esta doença pode-se manifestar de forma diferente de doente para doente e ainda se sabe pouco sobre o que causa esta variação e sobre a melhor forma de gerir as diferentes formas da doença.

Na DPOC incluem-se:

- **Bronquite crónica:** é uma inflamação crónica dos brônquios e manifesta-se com tosse e expectoração muito frequente.
- **Enfisema:** é a doença mais frequente produzida pela deficiência de alfa-1-antitripsina. O enfisema é uma doença crónica que consiste na destruição gradual e progressiva das estruturas básicas dos pulmões (alvéolos). No enfisema relacionado com a deficiência de alfa1 antitripsina, com o passar do tempo os pulmões vão aumentando de tamanho e enchem-se de sacos de ar (bolhas) nos quais não se podem realizar trocas gasosas (passagem do oxigénio do ar que respiramos para o sangue e eliminação do dióxido de carbono que o nosso organismo produz). Além disso, os brônquios, que são as estruturas que conduzem o ar para os alvéolos, estreitam-se, o que dificulta a entrada do ar nos pulmões. Deste modo, a capacidade respiratória vai diminuindo e o doente nota progressivamente uma sensação de falta de ar (dispneia) ao realizar esforços (primeiro com esforços intensos e, com o passar do tempo, até mesmo ao fazer pequenos esforços próprios da vida quotidiana, como podem ser a higiene pessoal ou simplesmente andar pela casa).

COMO EVOLUI A DPOC?

A doença instala-se lenta e progressivamente. Por isso muitas vezes o doente só recorre ao médico numa fase avançada da doença. Inicialmente o doente apenas tem uma tosse acompanhada por expectoração que não valoriza. Tem infeções respiratórias e episódios de bronquite aguda mais frequentes. Surge o cansaço fácil com o esforço que se vai acentuando ao longo do tempo.

Apesar destes sintomas, o pulmão ainda consegue levar a efeito a sua função principal: receber o oxigénio do ar e transportá-lo até ao sangue, e receber deste o anidrido carbónico que elimina para o ar.

À medida que a doença evolui e que a porção de pulmão afetado vai aumentando, esta função do pulmão vai-se reduzindo; o oxigénio que chega ao sangue vai sendo menor e o anidrido carbónico vai-se acumulando. A estas alterações dos gases do sangue dá-se o nome de insuficiência respiratória

SINTOMAS

Os sintomas da DPOC são a falta de ar e a tosse crónica, com ou sem expectoração. Ao longo do tempo, também podem ocorrer fadiga, anorexia e perda de peso. Uma característica fundamental da doença são os períodos de sintomas agravados, chamados exacerbações. Estas podem ser desencadeadas por infeções ou pela exposição a níveis elevados de poluição do ar. Os sintomas da DPOC agravam-se ao longo do tempo e as exacerbações podem acelerar este declínio.

As pessoas com DPOC muitas vezes sofrem de outras doenças, chamadas comorbilidades. Estas doenças podem partilhar fatores de risco semelhantes, como o tabagismo, e muitas vezes contribuem para a gravidade da doença.

As doenças mais frequentes que ocorrem conjuntamente com a DPOC incluem a doença cardíaca, ansiedade e depressão, osteoporose, refluxo gastroesofágico, disfunção musculoesquelética, anemia, cancro do pulmão, diabetes e síndrome metabólica.

CAUSAS

A DPOC é causada por fatores que desencadeiam a inflamação dos pulmões. Destes factores fazem parte:

TABACO

Este é o principal fator de risco para a DPOC. Cerca de 40-50% dos fumadores irão desenvolver DPOC ao longo da vida, em comparação com 10% das pessoas que nunca fumaram. Nem todos os fumadores desenvolvem a doença, o que sugere que a genética tem também influência tornando algumas pessoas mais suscetíveis do que outras.

EXPOSIÇÃO OCUPACIONAL

Cerca de 15-20% dos casos de DPOC estão associados a exposições ocupacionais a poeiras, substâncias químicas, vapores ou outros poluentes transportados pelo ar no local de trabalho, que podem desencadear a DPOC.

POLUIÇÃO DO AR INTERIOR E EXTERIOR

A poluição do ar interior (utilização de combustíveis de biomassa tanto na confecção de alimentos como no aquecimento) representa um fator de risco para o desenvolvimento de DPOC. As pessoas com DPOC encontram-se em risco elevado de agravamento dos sintomas, com níveis elevados de poluição do ar exterior.

FATORES AMBIENTAIS E NA PRIMEIRA INFÂNCIA

As infeções pulmonares na primeira infância e as mães fumadoras são fatores de risco importantes para a DPOC

FATORES GENÉTICOS

A constituição genética pode significar que é mais suscetível a desenvolver DPOC. O défice de Alfa1 antitripsina é considerado o fator genético de risco mais comum no desenvolvimento da DPOC.

PREVENÇÃO

A identificação dos fatores de risco e a prevenção da exposição a esses fatores é o mais importante na prevenção da doença.

Neste sentido é muito importante:

- Incentivar as pessoas a deixarem de fumar
- Prevenir a exposição dos bebés ao tabagismo passivo antes e depois do nascimento
- Reduzir a exposição à poluição do ar interior devido a combustíveis de biomassa nos países em desenvolvimento
- Prevenir as exacerbações da DPOC

TRATAMENTO

A DPOC é diagnosticada através de um teste de espirometria.

Este teste envolve respirar para um dispositivo chamado espirómetro, que mede a quantidade de ar nos pulmões e a rapidez com que a pessoa consegue expirar.

Se o teste mostrar que a quantidade de ar expirada é baixa, isso pode indicar um estreitamento das vias respiratórias e as fases iniciais da DPOC.

Não há nenhuma cura conhecida para a DPOC, mas é possível gerir eficazmente os seus efeitos para aliviar o impacto dos sintomas na qualidade de vida.

A gestão da doença inclui:

- Reduzir a exposição aos fatores de risco, incluindo o tabagismo e a poluição do ar
- Melhorar a capacidade de exercício, para ajudar a aliviar os sintomas
- Tratamento médico com

broncodilatadores para ajudar a prevenir exacerbações

- Oxigenoterapia para ajudar a aliviar a falta de ar
- Reabilitação pulmonar.

IMPACTO DA DPOC NA VIDA DO DOENTE

A DPOC tem um enorme impacto para os indivíduos, as sociedades e os sistemas de saúde em todo o mundo. Isto deve-se em parte à exposição continuada aos fatores de risco, como o tabagismo e a poluição do ar, e em parte à população envelhecida. As pessoas que vivem mais tempo têm maior probabilidade de vir a sentir as consequências da exposição a longo prazo aos fatores de risco da DPOC.

A PREVALÊNCIA DE DPOC É MAIS ELEVADA NOS HOMENS DO QUE NAS MULHERES DEVIDO AO MAIOR NÚMERO DE HOMENS QUE FUMAM.

COM O AUMENTO DO NÚMERO DE FUMADORAS, ESPERA-SE NO FUTURO QUE ESTA DIFERENÇA SE REDUZA.

Há 300 000 mortes devido a DPOC na Europa todos os anos - o equivalente a 3 bombas de Hiroxima

As taxas médias de internamento hospitalar devido a DPOC são de cerca de 300 por 100 000 pessoas por ano

Os países com uma taxa mais elevada de tabagismo têm um nível aumentado de mortalidade devido a DPOC

Conferência Internacional sobre o Défice de Alfa1 Antitripsina



Será já em abril, de 3 a 6, que se irá realizar em Dubrovnik, na Croácia, a 4ª conferência internacional de investigadores no défice de alfa1 antitripsina e o 7º congresso de doentes da Alpha-1 Global.

A AA1P estará presente nesta conferência e esperamos trazer

muitas novidades relativas às investigações mais recentes sobre esta patologia.

Para mais informações sobre esta conferência consultar a página da Alpha-1 global (www.alpha-1global.org)

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?

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

TESTEMUNHO



Olá, meu nome é Karen Busic, sou brasileira e tenho 40 anos.

Fui diagnosticada com défice de Alfa 1 antitripsina, fenótipo ZZ, e faço tratamento de reposição a cada dez dias com 4 gr de Alfa 1 intravenosa (ultimamente com o Prolastin, mas já usei muito o Trypsone). Tenho uma severa paniculite por conta da deficiência e faço a terapia de reposição que deixou a minha doença totalmente controlada desde 2006.

A paniculite começou a manifestar-se no final do ano 2000. Estive doente vários meses sem nenhum tratamento efetivo, e sem saber a causa. Até que quando já estava internada no hospital, com lesões necrosadas e paniculite em estado bem avançado, fizeram-me o diagnóstico correto.

O único tratamento efetivo era a reposição. Na época não era possível fazer o tratamento de reposição com Prolastin no Brasil.

A única solução imediata que encontramos foi fazer plasmaferese - transfusão de plasma para que o meu nível de Alfa 1 subisse e com isso imediatamente parasse a paniculite. Ajudou um pouco na época. Fiz então uma cirurgia para fechar uma das lesões e entrei com uma ação para que o governo me fornecesse o medicamento.

Por 5 anos sobrevivi fazendo plasmaferese, porém as reações alérgicas ao plasma de dadores foram ficando cada vez mais perigosas e em 2006 fui proibida de continuar a fazê-lo. Diante do risco de vida que corria, consegui, com a ajuda da minha advogada, que me fosse administrado o Trypsone. Hoje o meu processo está ganho e eu recebo mensalmente todas as doses que preciso para a reposição.

Em 2003 fui ao congresso de Alfa 1 em Barcelona e lá conheci o processo de fabricação do Trypsone, que na época estava para ser aprovado. A terapia de reposição para mim é tudo.

Com 4 gr de Alfa 1 antitripsina a cada dez dias a paniculite nem se manifesta. Tenho uma vida completamente normal. Só não posso ficar sem o tratamento. Se eu passar 20 dias sem repor a Alfa 1 os nódulos começam a aparecer. A evolução é rápida.

Há 13 anos que a administração intravenosa de Alfa 1 é uma rotina na minha vida.

Tenho um filho de 6 anos e vivo parte do ano na Croácia (o meu marido e pai são croatas) e parte do ano no Brasil. Quando viajo por mais de dez dias levo o Prolastin comigo e com receita sempre consigo aplicar a medicação.

Não posso parar o tratamento, nem durante a gravidez o fiz. Mantive o Trypsone durante toda a minha gravidez. Tive uma gravidez normal e o meu filho nasceu de parto normal.

Acredito que graças aos tratamentos de reposição de Alfa 1 também reduzi muito o risco de desenvolver outras doenças, no pulmão ou fígado por exemplo. A paniculite está controlada e se fizer a reposição a cada dez dias, ela não se manifesta.

**LEVO HOJE EM DIA
UMA VIDA NORMAL,
E TOTALMENTE ACOSTUMADA
COM A TERAPIA DE REPOSIÇÃO.**

**JÁ NEM SINTO
AS PICADAS DAS AGULHAS.**

Claro que espero que algum dia, em breve, tenhamos tecnologia mais avançada e que eu possa repor a Alfa 1 sem ter que furar a veia, mas até lá só posso agradecer a Deus essa alternativa de tratamento e o facto de conseguir ter uma vida normal, controlar completamente a minha doença e viver com qualidade de vida.

Desejo saúde para todos nós!

Abraços!

Karen Busic.



Associação Alfa1 de Portugal

PROPRIETÁRIO
ASSOCIAÇÃO ALFA1
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
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 AAIP 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.