



Editorial

pág.2

O meu filho tem icterícia

O que esperar quando se obtém o diagnóstico de alfa1 na criança.

pág.3

Importância da alimentação na deficiência de alfa1 antitripsina

Conheça as principais recomendações da Associação Portuguesa de Nutricionistas.

pág. 4

Agenda

Conheça as iniciativas e eventos mais relevantes nos próximos meses.

pág. 4

Viajar com Alfa1

Saiba como preparar as suas férias.

A Alfa1 apesar de ser muito associada aos adultos e à doença respiratória também pode atingir a criança. Quando há doença na criança inevitavelmente há também doença nos pais, sentida e vivenciada de forma diferente. Lidar com uma criança doente passa também por acompanhar os pais, dar-lhes informação e aconselhamento. Esta foi uma das principais razões que conduziu à criação da AA1P. Pais que por ansiarem respostas para o caso dos seus filhos, recorreram à internet e depararam-se com informação desactualizada e pouco precisa. Daí nasceu e cresceu a vontade de fazer com que outros pais não passassem pela mesma dificuldade.

Este ano gostávamos de contar com mais participação dos pais e familiares das crianças alfas, envolvê-los na nossa causa, fazer com que reconheçam a importância de trabalharmos em conjunto e de partilharmos informação. Só pelos pais poderemos saber o que se passa com as crianças alfas em Portugal e desenvolver a nossa actividade nas áreas mais sensíveis.

Nesta 6ª edição da Alfa Info contamos com um artigo do Dr. Jorge Amil Dias, a quem desde já agradecemos, que acompanha diversas crianças com alfa1 e que nos tem dado um grande apoio nesta nossa caminhada pela partilha de informação.

A nutrição dos doentes alfas é também um tema que muito nos interessa. Agradecemos também à Associação Nacional dos Nutricionistas que nos ajudou nesta matéria e nos enviou um artigo que aborda a importância de uma nutrição saudável nos doentes com deficiência de alfa1 antitripsina.

Catarina Pyrrait

Sabia que... se foi diagnosticado com défice de alfa1 antitripsina não pode fumar ou estar exposto a ambientes poluídos ou tóxicos?



O meu filho tem icterícia!

Alguns bebés afectados pela deficiência de alfa-1-antitripsina têm um período variável de icterícia nos primeiros tempos de vida. Se está a ler este artigo é bem possível que isso lhe tenha acontecido também... A maior parte dos recém-nascidos tem um período de icterícia de alguns dias após o nascimento embora isso não signifique qualquer doença. Um dos sinais tranquilizadores dessa “icterícia de desenvolvimento” é que a cor da urina e das fezes se mantém normal. Tudo se deve à reabsorção de alguns hematomas que podem ter ocorrido durante o parto ou ao “amadurecimento” de enzimas no fígado que metabolizam a bilirrubina (o pigmento que dá cor amarela aos olhos e à pele causando icterícia). Mas num pequeno grupo de bebés pode haver doença que provoca icterícia com alteração da urina (que fica mais escura) e das fezes que ficam muito claras.

A essa situação chamamos “colestase” e geralmente traduz doença. São muitas as causas dessa colestase neonatal, mas a que nos motiva hoje é a deficiência de A-1-AT.

Os pais, e certamente os médicos, terão alguma preocupação até que o diagnóstico definitivo seja estabelecido e a nossa história começa nesse dia em que se confirma a doença. O que fazer e o que esperar? Claro que cada caso tem características individuais pelo que o que se segue é apenas um guia geral baseado na regra das probabilidades! A icterícia causada pela deficiência de A-1-AT é habitualmente transitória, embora possa

ter intensidade variável. Com o tempo (geralmente semanas e raramente meses) começa a desaparecer progressivamente. Durante a fase de icterícia pode haver maior alteração das análises que traduzem inflamação no fígado, exigindo análises e observação médica mais frequente, e também suplemento de algumas vitaminas que são pior absorvidas com a icterícia. Pode também haver conveniência no uso de leites especiais que permitam adequada absorção de gorduras mesmo sem a presença de bile no intestino. Este período é geralmente de grande ansiedade para os pais que podem estranhar a aparente calma com que os médicos vão lidando com a situação... Quando a icterícia começa a desaparecer, significa que a inflamação no fígado diminuiu e já há bile no intestino. É então tempo de retomar alimentação normal, embora possa haver necessidade de suplementos adicionais de certas vitaminas ou sais minerais. O que se segue então? Alguns desses bebés terão doença no fígado causada pela acumulação da A-1-AT anormal que está a ser produzida. Mesmo nesses casos a evolução da doença é geralmente lenta e pode não afectar o crescimento. O tempo dirá como evolui cada criança doente. Em algumas circunstâncias pode ser necessário realizar biópsia do fígado (uma pequena picada que dura poucos segundos, sob anestesia) para avaliar o grau de lesão existente e tentar prever como a doença está a evoluir nesse órgão. Em casos ainda mais

raros, a evolução da doença pode vir a exigir transplante de fígado. Como aqui se disse, essa situação é a excepção e não a regra das crianças afectadas. Mas, dado que é difícil prever qual a evolução que a doença vai ter, devem ser tomadas medidas para que todas as crianças afectadas pela deficiência de A-1-AT tenham o melhor crescimento possível, tenham as vacinas em dia, tenham boa higiene dentária por forma a evitar cáries (e o seu risco infeccioso), mas essas, como todas as crianças não devem crescer “dentro duma gaiola”! Têm o direito de ser felizes, brincar e ter amigos como todas as outras! Os pais desses meninos devem ser atentos e cuidadosos, mas evitar causar nos seus filhos uma “doença” maior por excesso de protecção ou limitação das actividades normais dos seus filhos.

Para a maioria das crianças afectadas pela doença, as alterações hepáticas são ligeiras e transitórias. O risco de doença significativa vem mais tarde, pelos pulmões. Haverá pois que tomar alguns cuidados ao longo da vida. A criação de hábitos saudáveis para os pulmões é importante. Sabendo que há risco aumentado de enfisema e bronquite na idade adulta, é conveniente que tenham boa actividade física, pratiquem desportos que aumentem a sua resistência pulmonar, tenham em ordem as vacinações que os protejam de infecções respiratórias, que escolham profissões ou ambientes de trabalho que os poupem a meios muito poluídos. A redução, dentro do possível, de factores de doença pulmonar é importante para diminuir o risco de inflamação excessiva que é típica nos doentes de A-1-AT.

“Para a maioria das crianças afectadas pela doença, as alterações hepáticas são ligeiras e transitórias.”

Entre estas medidas de vida saudável tem enorme importância evitar a exposição ao fumo do tabaco. Evitar a exposição passiva e, principalmente, não ser fumador, é de grande importância para manter os pulmões saudáveis atrasando ou evitando a progressão da doença. E, mais importante ainda, é preciso saborear a vida e as suas coisas boas, confiando que a Medicina tem avançado muito rapidamente nos últimos anos e novas opções terapêuticas poderão vir a ajudar os doentes que sejam mais afectados pela deficiência de A-1-AT.

Jorge Amil Dias, Gastrenterologista Pediátrico
Hospital de São João



► CONFERÊNCIA RARAS

“Juntos Cuidaremos melhor” foi o tema da conferência organizada pela Aliança Portuguesa das doenças raras que teve lugar no passado dia 29 de Março na Escola Superior de tecnologias da saúde de Lisboa. Foram abordados temas transversais a todas as doenças raras, como a importância da prestação de cuidados no lar, a dietética e nutrição e o tratamento da dor crónica, entre outros. Continua a ser essencial que se abordem e discutam as doenças raras de forma a tornar a sociedade civil cada vez mais sensível a estas questões.

► ASSEMBLEIA GERAL AA1P

No passado dia 27 de Março realizámos a Assembleia Geral da AA1P onde pudemos apresentar e aprovar as contas referentes a 2013 e o plano e respectivo orçamento para 2014. Gostaríamos de ter contado com um número maior de associados já que é este o momento em que prestamos contas do trabalho realizado e temos uma excelente oportunidade para ouvir as sugestões de todos os envolvidos neste projecto. Para o ano contamos com a presença de todos! Para quem queira receber toda a documentação desta AG pode enviar um email para info@aa1p.pt

Importância de uma alimentação saudável na deficiência de alfa-1-antitripsina

A deficiência de alfa-1-antitripsina é uma doença genética rara que se manifesta clinicamente por enfisema pulmonar e/ou cirrose hepática. Actualmente não existe nenhum tratamento capaz de corrigir a alteração genética destes doentes. Para além da administração intravenosa de alfa-1-antitripsina em doentes seleccionados, o tratamento passa pela atenuação das diferentes manifestações e complicações da doença. A adopção de um estilo de vida saudável é fundamental, aliando à cessação tabágica, em doentes fumadores, uma alimentação saudável e a prática de actividade física.

As consequências mais frequentes nos doentes com deficiência de alfa-1-antitripsina são os problemas respiratórios, nomeadamente o desenvolvimento de enfisema pulmonar. Uma alimentação equilibrada, adaptada às preferências e situação clínica é fundamental para um estado nutricional adequado. É crucial o acompanhamento destes doentes em consultas de Nutrição, para uma correcta avaliação do seu estado nutricional e uma intervenção nutricional personalizada, de modo a minimizar e corrigir as consequências da diminuição do apetite e de uma ingestão alimentar desequilibrada, como o enfraquecimento muscular, a perda de peso e as alterações analíticas que podem conduzir a casos de desnutrição. O recurso a suplementos alimentares pode estar recomendado de acordo com a situação clínica. De forma sucinta, aconselha-se que sejam seguidas algumas orientações alimentares importantes:

- Recomenda-se a realização de várias refeições leves, pouco volumosas e de fácil digestão ao longo do dia (idealmente 5 a 6 refeições diárias e com intervalos de 3h a 3h30m);
- A ingestão de alimentos ricos em açúcar e/ou gordura deve ser evitada. Relativamente

às gorduras, as sólidas, hidrogenadas e sobreaquecidas, assim como gorduras ricas em ácidos gordos saturados e colesterol devem ser restringidas;

- Deve dar-se preferência ao peixe, às carnes brancas e magras, em detrimento das carnes vermelhas e gordas;
- Garantir uma ingestão adequada de cereais e seus derivados, fruta, hortícolas e produtos lácteos, tal como preconizado para uma alimentação saudável na Roda dos Alimentos Portuguesa;
- A ingestão de bebidas alcoólicas e gaseificadas deve ser evitada. Deverá ainda ter-se em linha de conta que para uma correcta e essencial hidratação, deverá privilegiar-se a água, chás ou infusões (sem adição de açúcar) ao longo do dia;
- Deve reduzir-se o consumo de sal, substituindo-o por especiarias e ervas aromáticas para tempero e evitando a frequência constante de alimentos pré-preparados, já cozinhados ou prontos a comer, na sua generalidade ricos em sal (exemplo: conservas e enlatados, enchidos, fumados, molhos pré-preparados e caldos concentrados);
- Os cozidos, os assados com uso de pouca, ou mesmo nenhuma, gordura, as caldeiradas e os grelhados devem ser os métodos culinários a privilegiar, em detrimento dos assados com muita gordura, dos fritos e dos guisados.

A análise correcta e atenta dos rótulos dos produtos alimentares deve fazer parte da rotina dos doentes para permitir escolhas alimentares adequadas. Em caso de dúvida não hesite...contacte um Nutricionista.

Associação Portuguesa dos Nutricionistas



CUPÃO DO SÓCIO

NOME

MORADA

DATA DE NASCIMENTO

CONTACTO TELEFÓNICO

NIF

EMAIL

CÓDIGO POSTAL

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

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 assinalar aqui ☐

Viajar com Alfa 1

Com a chegada do bom tempo, começamos a pensar nas merecidas férias e nos destinos que gostaríamos de visitar.

Para a grande maioria das pessoas basta recorrer a uma agência de viagens e pouco mais tem com que se preocupar.

Para os Alfas, principalmente aqueles com doença pulmonar obstrutiva crónica (DPOC), a realidade é outra. Além do oxigénio deparam-se com a questão da terapia de reposição.

Em Portugal, o tratamento de reposição é administrado em ambiente hospitalar, periodicamente, de forma a garantir um nível considerado normal de Alfa 1 no sangue.

Quando o doente alfa pretende viajar, tem de ter em conta a coordenação com o seu médico de forma a que a administração do tratamento seja garantida.

Para quem viaja dentro da Europa, pode solicitar o Cartão Europeu de Saúde, através do portal da Segurança Social Directa ou no balcão da Segurança Social. Este cartão permite-lhe recorrer à assistência médica necessária durante uma estadia no território de outro Estado-Membro tendo em conta a natureza das prestações e a duração prevista da sua estadia. O cartão garante o mesmo acesso aos cuidados de saúde do sector público (médico, farmácia, hospital ou centro de saúde) que os cidadãos do país que está a visitar. Se for necessário receber tratamento num país em que os cuidados de saúde não sejam gratuitos, o portador do cartão será reembolsado imediatamente ou mais tarde, quando regressar a Portugal. Se for a um médico ou clínica privada não poderá usar o cartão europeu de saúde. No caso de doentes crónicos, em que a doença exige tratamento em unidades médicas especializadas, unidades dotadas de equipamento especial e/ou pessoal especializado, bem comose a sua situação clínica exigir vigilância médica especial e, em particular, o recurso a técnicas ou equipamentos especiais (por exemplo, tratamentos de diálise renal ou oxigenoterapia), o Cartão Europeu de Saúde cobrirá os custos do seu tratamento. Para isso deverá organizar a sua viagem com antecedência, marcando previamente o tratamento no país para onde viajará.

Poderá pedir ao centro de saúde ou ao subsistema de saúde em que está inscrito que se articule com a instituição médica do outro Estado-Membro para garantir que terá acesso ao tratamento de que necessita. Não deverá viajar sem ter a garantia prévia de que a assistência médica de que carece será prestada.

Nem todos os Estados-Membro da União Europeia têm disponível o tratamento de reposição de Alfa 1 Antitripsina, pelo que deverá ter atenção para esta situação antes de marcar a sua viagem.

Quando escolher locais para férias tenha em conta os possíveis riscos para a sua saúde. O estado do tempo, a alimentação, a assistência médica em caso de urgência, etc.

AGENDA

7 abril

Dia Mundial da Saúde

9 abril

Conferência “Avanços em Função Respiratória em Pediatria”
Escola Superior de Tecnologias da Saúde de Lisboa

4 maio

3ª Corrida/Caminhada D. Estefânia - Dia da Mãe
Av. Brasília, Passeio marítimo de Alcântara-Belém

6 maio

Dia mundial da Asma

22 e 23 maio

XIII Congresso de Nutrição e Alimentação
Centro de Congressos alfândega (Porto)

23 e 24 maio

4º Congresso Internacional de Qualidade em Saúde e Segurança do Doente — Escola Superior de Tecnologias da Saúde de Lisboa

31 maio

Dia mundial sem tabaco

1 junho

Dia mundial da Criança

14 junho

Dia mundial do dador de sangue

Exposição Solar e a Asma

Uma equipa do King's College em Londres, sugere que a quantidade de tempo que os asmáticos passam a apanhar banhos de sol, pode ter um impacto sobre a doença. Afirmam que baixos níveis de vitamina D, que é absorvida pela exposição ao sol, agravam os sintomas de quem sofre de Asma. A recente pesquisa levada a cabo neste centro mostra que a vitamina D acalma uma parte do sistema imunológico dos pacientes com asma. Contudo, ainda não foi testado tratar estes pacientes com vitamina D. “Nós sabemos que pessoas com altos níveis de vitamina D são mais capazes de controlar a sua asma — essa conexão é bastante impressionante”, disse à BBC a Prof. Catherine Hawrylowicz, investigadora. O grupo de investigadores liderado por Haerylowicz está agora a conduzir testes clínicos para verificar se a vitamina D pode aliviar os sintomas de asma. A Prof. Catherine Hawrylowicz acrescentou ainda que acredita que tratando estes pacientes com vitamina D poderá fazer com que os pacientes resistentes aos esteróides passem a responder aos esteróides ou que aqueles que conseguem controlar a asma tomem menos esteróides.



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 Duque de Palmela, nº 2, 1250-098 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.