



# ALFA1 INFO

**2014**  
Número 5  
jan · fev · mar

pág.  
2

## Reeducação Funcional Respiratória (RFR)

Conheça as vantagens desta terapia para os doentes Alfa.

A adoção desta prática tem um impacto positivo na vida social e profissional dos portadores desta doença rara.

pág.  
3

## Défice de Alfa1 debatido em Valência

A AA1P participou no "I Encontro de Excelência Internacional VLC Campos sobre Défice de Alfa1 Antitripsina e DPOC".

Este evento teve como principal objetivo criar uma consciência global da influência desta patologia na vida quotidiana dos seus portadores.

pág.  
4

## Agenda

Conheça as iniciativas e os eventos mais relevantes que se realizam nos próximos meses.

## QUE 2014 SEJA UM GRANDE ANO PARA OS ALFAS



2014. Ano de Esperança. A cada novo dia deste ano, encontro notícias fantásticas: cientistas imprimem fígados em 3D para utilizarem em transplantes, laboratórios criam kits de diagnóstico em 15 minutos para doenças que antes demoravam cerca de três semanas a serem diagnosticadas, governos implementam novas medidas antibabágicas, cientistas convertem células estaminais humanas em células funcionais dos pulmões e das vias respiratórias, fazendo crer que será possível utilizar as próprias células dos doentes para gerar tecido pulmonar funcional. Que maravilha! Cada dia mais perto de uma cura.

Este ano, a AA1P quer continuar o trabalho que tem vindo a desenvolver entre os profissionais de saúde e os pacientes, dando a conhecer o Défice de Alfa1 antitripsina (Alfa1) e colaborando no tratamento e cuidados de saúde dos nossos Alfas. O slogan para o dia das Doenças Raras 2014 "Join Together for Better Care" reflete o grande objetivo a que a AA1P se propõe para este ano.

Alguns pacientes têm acesso ao tratamento de reposição, enquanto outros não. Alguns pacientes são independentes, mas outros são dependentes de assistência diária até para as tarefas mais simples do dia-a-dia. Os cuidados que um paciente Alfa precisa, seja adulto ou criança, abrangem diversas áreas desde os equipamentos especiais, especialidades médicas diversas, fisioterapia, cinesioterapia respiratória, medicação, nutrição, serviços sociais e muitos mais. Para a grande maioria, os cuidados primários são dados pelos familiares.

Muitas vezes pensamos estar sozinhos, mas se nos juntarmos como comunidade Alfa, veremos que juntos poderemos partilhar ideias, poderemos partilhar os cuidados que temos diariamente devido à Alfa1, poderemos aprender uns com os outros e, mais importante, não nos sentiremos sozinhos.

Por isso, em 2014, a AA1P incentiva toda a nossa família Alfa a participar, a decidir e a lutar ao nosso lado pelo direito aos melhores tratamentos e cuidados de saúde. Para conseguirmos cumprir este grande objetivo, a AA1P está representada em grupos internacionais que lutam pelo mesmo e precisamos de toda a experiência dos nossos pacientes e familiares para podermos defender os seus direitos a um tratamento de excelência e igualdade.

Que 2014 seja um grande ano para os Alfas. Contamos consigo!

Alice Margaça | Membro da Direção

### Sabia que o Défice de Alfa1 Antitripsina é conhecido como a Doença dos Vikings?

Especula-se que o sucesso das conquistas dos Vikings deu-se, não só graças à sua coragem e bravura mas também porque ao beneficiarem do constante estado de inflamação provocado pela deficiência de alfa1 antitripsina, sobreviveram a infeções bacterianas que, na época, eram mortais, enquanto os outros povos morriam de pneumonia, tuberculose, influenza e gastroenterite.

## AA1P consegue estatuto de IPSS

A AA1P conseguiu obter o estatuto de IPSS Enquanto Instituição Particular de Solidariedade Social, as responsabilidades e obrigações são acrescidas, mas este novo estatuto confere-nos também várias vantagens:

– os donativos feitos à AA1P podem passar a ser incluídos na Declaração Anual de IRS,

– a AA1P irá candidatar-se à consignação de 0,5% do IRS, permitindo que todos aqueles que reconhecem o nosso trabalho possam, de forma fácil e sem custos, contribuir para o nosso sucesso. Em 2014, iremos trabalhar com o mesmo empenho e entusiasmo. Só assim conseguiremos chegar mais longe.

## INTERVENÇÃO DO ENFERMEIRO DE REABILITAÇÃO NA PESSOA COM DA1AT

O Défice de Alfa1 Antitripsina (DA1AT) é um distúrbio genético hereditário que se manifesta pela 3ª e 4ª década de vida. Sendo esta proteína responsável pela proteção do tecido pulmonar contra infeções diversas e substâncias irritantes inaladas, como o fumo do tabaco, a sua falta promove o aparecimento de um síndrome obstrutivo crónico.

O DA1AT traz consequências para a saúde dos pacientes, nomeadamente a nível pulmonar, surgindo manifestações diversas:

- Dispneia (falta de ar);
- Tosse;
- Expetoração;
- Intolerância ao esforço/ fadiga;
- Infeções frequentes;
- Enfisema pulmonar;
- Deformidade da caixa torácica devido à hiperinsuflação pulmonar (desequilíbrio entre o ar inspirado e expirado)

Estes pacientes apresentam uma respiração tipo costal, fatigante e pouco eficaz, agravada pela ansiedade do paciente dispneico, influenciando assim a vida profissional e social destas pessoas.

### Reabilitação respiratória

O tratamento da patologia respiratória engloba vários cuidados:

- Deixar de fumar;
- Manter uma alimentação equilibrada e hidratação adequada;
- Reduzir situações de stress;

- Higienização correta das mãos;
- Evitar a exposição a poluentes/ substâncias irritativas;
- Usar de forma correta os inaladores;
- Tomar a vacina da gripe e da pneumonia;
- Reposição da proteína por via endovenosa;
- Oxigenoterapia;
- Manter a capacidade física;
- Cinesiterapia Respiratória (CR) ou Reeducação funcional respiratória (RFR).

A cinesiterapia respiratória é uma terapia baseada no movimento que atua essencialmente sobre os fenómenos mecânicos da respiração, melhorando a ventilação alveolar. O enfermeiro de reabilitação tem competências para implementar programas de RFR com o objetivo de habilitar o paciente e cuidadores a gerir a sua patologia, melhorando a sua qualidade de vida.

A RFR nestes pacientes tem como objetivo:

- Ensinar posições de descanso e relaxamento nas crises de dispneia para diminuir a ansiedade e facilitar o controlo da respiração;
- Ensinar métodos de limpeza das vias aéreas para facilitar a eliminação de secreções;
- Ensinar como controlar a respiração;
- Prevenir e corrigir defeitos posturais e deformações torácicas;
- Ensinar técnicas de conservação de energia (reeducação no esforço);
- Reduzir as infeções respiratórias.



### Benefícios da Reeducação funcional respiratória

A eficácia da RFR traduz-se em:

- Menor número de internamentos e idas ao serviço de urgência
- Maior independência na realização das atividades de vida diária
- Menor cansaço
- Menor ansiedade
- Maior autonomia
- Melhor qualidade de vida
- Ganhos em saúde

Para o êxito de um programa de RFR em pacientes com DA1AT é fundamental o papel educativo dos profissionais de saúde, sendo importante implementar programas de educação terapêutica nos serviços de saúde.

**Enfª. Odete Rodrigues,**  
Hospital de Guimarães

## PREVENÇÃO DE DOENÇAS RESPIRATÓRIAS DESTACADA EM CONGRESSO DA FPP



O IV Congresso da Fundação Portuguesa do Pulmão (FPP) teve lugar em novembro do ano passado, sob o tema Prevenção, Qualidade de Vida e Doenças Respiratórias. A prevenção, particularmente assente na luta contra o tabagismo, foi um dos pontos que mereceu maior destaque, uma vez

que este hábito continua a ter uma relação directa com a doença pulmonar, estando implicado na DPOC e no cancro.

A AA1P teve a honra de colaborar nesta iniciativa através do apoio imprescindível da nossa associada Irene Rei Cardoso, que participou no painel “*Expetativas e necessidades dos doentes respiratórios crónicos*”. O relato da sua experiência como doente crónica, as dificuldades

sentidas e as suas principais expetativas apresentaram-se como um valioso contributo. É cada vez mais importante que o doente crónico possa ter um papel ativo na sua doença e tratamento, auxiliando o médico especialista na tomada de decisões.

Louvamos a FPP por mais esta iniciativa, que revela bem a sua preocupação em abordar temas da maior relevância e em dar voz aos doentes.

## EURORDIS lança plataforma online sobre doenças raras



InfoHub é o nome do novo serviço EURORDIS, que tem como objetivo proporcionar aos doentes e às famílias um leque alargado de fontes de informação fiáveis e úteis sobre doenças raras. Para facilitar a navegação na internet, esta informação está organizada por categorias.

Este serviço inclui um motor de busca concebido especialmente para pesquisa sobre doenças raras. Os resultados baseiam-se numa seleção de sites de referência, nas páginas oficiais das associações que integram a EURORDIS, no portal Pan-Europeu para as doenças raras e ainda num sítio online com informações sobre medicamentos órfãos, o Orpha.net.

## DÉFICE DE ALFA1 ANTITRIPSINA E DPOC DEBATIDO EM JORNADAS EM VALÊNCIA



Déficit de  
**alfa-1**  
antitripsina  
50 Aniversário

A AA1P teve a honra de ser convidada como oradora no “I Encontro de Excelência Internacional VLC Campus sobre Déficit de Alfa1 Antitripsina e DPOC”, que se realizou no passado mês de dezembro, na cidade espanhola de Valência. Esta presença permitiu-nos mostrar algum do trabalho que temos vindo a desenvolver em Portugal, com a ajuda dos nossos parceiros e profissionais de saúde, tendo sempre como objetivo principal a qualidade de vida dos nossos pacientes e o acesso ao tratamento médico a que têm direito.

O principal objetivo destas jornadas passou por colaborar na criação de uma consciência global da influência do Déficit de Alfa1 antitripsina (Alfa1) na vida dos pacientes e na sociedade. O programa dividiu-se em sessões de informação básica sobre a Alfa1, apresentações de casos clínicos especialmente dirigidas aos médicos assistentes e, por fim, duas mesas redondas com sociólogos, jornalistas e associações de pacientes e familiares, centradas na divulgação da doença e no papel das associações de pacientes.

De realçar que, 50 anos após a descoberta da Alfa1, continuamos com dois principais problemas: o subdiagnóstico e o prognóstico. Quanto mais cedo um paciente for diagnosticado com Alfa1, mais cedo poderá adotar medidas preventivas de preservação da sua saúde, como deixar de fumar, evitar exposição ao fumo e poluição e poderá, desde logo, beneficiar do aconselhamento genético familiar. Se o diagnóstico for feito cedo, o prognóstico será mais positivo, os pacientes não verão a sua saúde agravar-se ao ponto de sofrerem de DPOC e/ou necessitarem de transplante pulmonar. As crianças diagnosticadas poderão ser seguidas pelas especialidades médicas necessárias desde logo e assim prepararem-se para as possíveis consequências deste défice.

Nesta jornada foi defendida pelos pediatras, gastroenterologistas e pneumologistas presentes, em especial pela Dra. Amparo Escribano, pneumologista pediátrica, a importância do diagnóstico precoce. Também foi destacada a necessidade de coordenar esforços entre todos estes especialistas para que estas crianças sejam seguidas desde logo por uma equipa multidisciplinar composta por pediatra, pneumologista, gastroenterologista e nutricionista, de forma a melhorar o seu prognóstico.

A Dra. Escribano defende que todas as crianças diagnosticadas com problemas



respiratórios deveriam fazer o teste da Alfa1, de forma a poder identificá-las cedo e se possam iniciar as medidas preventivas. A título de exemplo, apontou que na sua prática clínica puderam diagnosticar um grupo relativamente numeroso de Alfas ao incluírem o teste quando solicitam análises ao sangue.

Esta pneumologista pediátrica referiu ainda que todas as crianças MZ, ZZ e SZ deverão ter a sua capacidade pulmonar avaliada pelo menos uma vez por ano. Recomendou ainda que os pneumologistas sejam mais agressivos no tratamento das patologias respiratórias das crianças Alfa, numa tentativa de evitar mais danos nuns pulmões com esta condição genética.

Por último, foi apresentado o Guia para Familiares de crianças com Alfa1, cuja versão portuguesa estará disponível já no primeiro trimestre de 2014.

Mais informações sobre as jornadas em: <http://congresos.adeituv.es/alfa-1/>

## CUPÃO DO SÓCIO

NOME

MORADA  CÓDIGO POSTAL

DATA DE NASCIMENTO  NIF

CONTACTO TELEFÓNICO  EMAIL

### 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 um 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 assinala aqui ☐

## AGENDA

**11 de fevereiro**

Dia Mundial do Doente

**28 de fevereiro**

Dia Mundial das Doenças Raras

**27 de março**

Dia do Dador de Sangue

**7 de abril**

Dia Mundial da Saúde

**27 de abril a 29 de abril**

XXXV Congresso Português de Cardiologia - Palácio de Congressos do Algarve, Herdade dos Salgados, Albufeira

**9 e 10 de maio**

2º Congresso Internacional de Saúde do IPEiria - Escola Superior de Saúde do Instituto Politécnico de Leiria

## GRUPO DE TRABALHO INTERNACIONAL CRIADO PARA MAIOR CONSCIENCIALIZAÇÃO

Representantes de associações Alfa de 23 países reuniram-se no 4º Congresso Internacional de pacientes Défice de Alfa1 antitripsina (Alfa1), em abril do ano passado, que teve lugar em Barcelona. O encontro determinou a criação de um grupo de trabalho para implementar globalmente as necessidades mais importantes para os indivíduos que sofrem da Alfa1.

As prioridades deste grupo de trabalho são: maior consciencialização da Alfa1; igualdade no acesso ao tratamento, especialmente a terapia de reposição; diagnóstico precoce, de modo a que os Alfas possam ser devidamente tratados sem os normais anos de atraso no diagnóstico.

A Alpha1 Foundation, dos EUA, ofereceu a sua liderança e recursos para ajudar a construir uma plataforma online, que servirá como meio de comunicação para toda a comunidade Alfa. O objetivo é ligar organizações e indivíduos de todo o mundo, para partilha de ideias e de estratégias sobre as três prioridades nomeadas no Congresso. Hillegonda (Gonny) Gutierrez é a diretora deste programa, no qual irá ajudar a organização e o trabalho da comunidade Alfa. A AA1P teve o prazer e orgulho de ser convidada a fazer parte de uma comissão diretiva provisória, com representantes de



todo o mundo, na qual tem vindo a trabalhar desde o passado mês de setembro.

As funções da comissão diretiva passam por escolher o conteúdo e a funcionalidade da plataforma de comunicação global, assim como por auxiliar o desenvolvimento de uma ferramenta de pesquisa de avaliação de necessidades, que pode ser utilizada por todos os indivíduos alfa em qualquer lugar do mundo.

Também vai ser criado um kit de ferramentas orientadoras para Alfas, para ajudar a melhorar o acesso aos cuidados de saúde (incluindo a terapia de reposição), que será adaptado para uso em qualquer língua. Gutierrez irá conduzir workshops com os países envolvidos para ajudar ao uso eficaz deste kit de ferramentas.

A Alpha1 Foundation irá funcionar como fonte de informação e recurso para profissionais de saúde, políticos e especialistas em economia e saúde, assim como para apresentação de casos específicos a seguradoras e ministérios. Com a ajuda de um consultor, esta entidade também irá coordenar e avaliar a tecnologia a incorporar este kit, bem como qualquer documentação necessária, sejam documentos padrão de qualidade ou diretrizes de tratamento.

## DIA DAS DOENÇAS RARAS

- O dia das Doenças Raras, comemorado sempre no último dia de fevereiro de cada ano, tem como principal objetivo informar acerca das doenças raras e do seu impacto na vida dos pacientes e seus familiares.
- Segundo a EURORDIS, Organização Europeia das Doenças Raras, existem entre 6.000 a 8.000 doenças raras que são caracterizadas por uma grande diversidade de patologias e sintomas, variando não só de doença para doença como também de paciente para paciente. Sintomas relativamente comuns podem esconder doenças raras subjacentes que levam a erros de diagnóstico atrasando o correto tratamento. Muitas vezes estas doenças, de carácter incapacitante, afetam a qualidade de vida dos pacientes.
- O facto de frequentemente não existirem curas eficazes contribui para o alto nível de dor e sofrimento suportado pelos pacientes e suas famílias. Continuam a ser feitas conquistas importantes com o aumento da cooperação internacional no domínio da investigação clínica e científica, bem como a partilha de conhecimento científico sobre todas as doenças raras. Ambos os avanços têm conduzido ao desenvolvimento de novos processos de diagnóstico e terapêuticos. No entanto, o caminho é ainda longo...
- No dia 28 de fevereiro de 2014 desafiamos-lo a lembrar as doenças raras: partilhe informação sobre a Alfa1 e dê a conhecer esta doença.



### PROPRIETÁRIO

Associação Alfa1 de Portugal | Rua Campos Júnior 3C | 1070-306 Lisboa  
Telm. 916 524 009 | [www.aa1p.pt](http://www.aa1p.pt) | [info@aa1p.pt](mailto:info@aa1p.pt) | NIF 509 769 551

### EDITOR E REDAÇÃO

Omniconsul Public Affairs Consultancy | Rua das Picoas, 12 - 1º | 1050-173 Lisboa  
Tel. 213 129 142 | [www.omniconsul.pt](http://www.omniconsul.pt) | [omniconsul@omniconsul.pt](mailto:omniconsul@omniconsul.pt)

### DIRETOR

Catarina Pyrrait

### TIRAGEM

1000 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

### TIPOGRAFIA

Gráfica Simões & Gaspar | Zona Industrial - Rua Qtº. do Visconde, Armazém B

### Casais da Marmeleira

Apto. 118 | 2580-132 Carregado

### 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.