



JORNAL

associação portuguesa de paramiloidose

N.º 5 e 6 - SETEMBRO 1982 - (DIST. GRATUITA)

DIRECTOR : O COLECTIVO DA DIRECÇÃO

Editorial

A nossa Associação tem agora dois anos e meio de existência. Para quem assistiu aos seus primeiros passos e tem acompanhado de perto a sua difícil caminhada, é bem o momento de parar e reflectir sobre o que foi feito e, sobretudo, sobre o que há ainda para fazer.

O que se conseguiu neste período de actividade?

Em primeiro lugar, pôr realmente a Associação a funcionar.

Uma coisa é ela existir sobre papel, outra as pessoas tomarem consciência dos seus objectivos, sentirem-se implicadas e começarem a colaborar. Tudo isto passa pela formação dos Núcleos da APP e aqui a resposta foi muito variável: se houve regiões, como a Figueira da Foz e Braga, que aderiram imediatamente, ao projecto da APP e têm desenvolvido uma actividade extraordinária, outras há em que a colaboração encontrada é ainda muito deficiente. Conseguiu-se também que, nas regiões mais afectadas, fossem criadas nos Centros de Saúde consultas especiais para paramiloidóticos, e assegurada assistência de enfermagem capaz e a colaboração de assistentes sociais interessadas em resolver alguns dos problemas que afligem as famílias afectadas. Realzaram-se inúmeras sessões de divulgação em que as questões relacionadas com a doença foram debatidas para melhor esclarecimento das pessoas envolvidas. Criou-se um jornal trimestral, distribuído a todos os sócios, que procura informar e estreitar os contactos entre os membros da Associação. Estabeleceram-se relações com outros organismos destinados à defesa dos interesses dos deficientes. Finalmente, obteve-se a concessão gratuita de medicamentos a todos os paramiloidóticos.

Conhecendo-se as inúmeras dificuldades que se levantam no nosso País à execução dos mais modestos projectos, o balanço é já positivo.

Mas muita coisa fica ainda por fazer, à cabeça vem a necessi-

Cont. Pág. 2

Encontro Nacional dos Paramiloidóticos

Pensa esta Associação (Direcção e Núcleos) levar a efeito a realização de um encontro nacional de paramiloidóticos, onde serão debatidos e equacionados os seus principais problemas, condensados num CADERNO REINVIDICATIVO a ser entregue ao Governo.

Apelamos a todos os sócios para colaborar na sua elaboração com todo o afinco e entusiasmo a fim de que do seu resultado possam melhorar as condições e a esperança de vida dos doentes com paramiloidose.

Investigação da Paramiloidose

CAMPANHA DE FUNDOS

Trinta anos se passaram desde a primeira descrição da PAF por Corino Andrade em 1952 e, nesse período de tempo muito se tem feito para um melhor conhecimento da doença, nas várias partes do mundo em que ela apareceu. Podemos dizer que do ponto de vista clínico a doença está exaustivamente estudada e que se fizeram notáveis avanços na bioquímica, dos quais se destaca a descoberta da proteína anormal que é sintetizada pelos doentes com PAF.

À medida que se vai avançando no conhecimento da doença surgem perspectivas não só para outras investigações mas também para ensaiar novos tratamentos e, torna-se evidente que são necessários grandes recursos financeiros, tantas vezes gastos com resultados desanimadores.

Por outro lado em Portugal como noutros países, tem-se notado uma diminuição das verbas atribuídas à saúde (ainda estão bem «frescos» os recentes nas taxas moderadoras).

Daí a presente campanha de fundos. Vamos procurar obter verbas que serão utilizadas na investigação da doença. Se não conseguirmos milhares, conseguiremos centenas ou dezenas mas sem desanimar no prosseguimento de mais este objectivo da Associação.

Neste momento está já na tipografia uma circular em que se explica sumariamente a doença e os objectivos da presente campanha de fundos e se apela a um donativo. Essa circular será, logo que impressa, divulgada amplamente e esperamos a pouco e pouco ir desenvolvendo esta campanha.

Terminamos com a esperança de que no próximo número do jornal saiam já os primeiros donativos e o anunciar de novas iniciativas.

Sumário

Medicamentos gratuitos para Paramiloidóticos	Pág. 2
Reunião dos Núcleos da Associação	Pág. 2
Faleceu Alvaro de Seica Neves	Pág. 2
Relatório da Associação 1981	Pág. 3
Demonstração de Contas	Pág. 4
Plano de Actividades para 1982	Pág. 5
Genética e Paramiloidose - I	Pág. 6
Miscelânea...	Pág. 7
No Centenário da Descoberta do Bacilo de Koch	Pág. 8

Medicamentos gratuitos para os Paramiloidóticos

Desde o início da actividade da primeira direcção da APP, um dos objectivos prioritários foi sempre a obtenção da gratuitidade de medicamentos para os nossos doentes. Após inúmeras diligências, que culminaram com uma entrevista com o actual Secretário de Estado da Saúde, Dr. Paulo Mendo, em Outubro passado, tivemos indirectamente conhecimento de uma portaria daquela Secretaria de Estado em que se concede medicação totalmente gratuita para os paramiloidóticos desde que as receitas sejam passadas pelos médicos do Centro de Estudos de Paramiloidose do Porto.

Ficamos muito satisfeitos com esta notícia, embora ela não corresponda inteiramente às nossas pretensões! Na verdade, depois do esforço feito, ao longo destes últimos dois anos, para se organizarem consultas locais nas zonas mais atingidas, a determinação de que as receitas só poderão ser passadas pelo Centro de Paramiloidose significaria um passo atrás. Parece no entanto tratar-se de um erro fortuito que será em breve corrigido.

Sem sermos optimistas, é pois de esperar que, num futuro muito próximo, toda a medicação dos indivíduos atingidos por Paramiloidose passe a ser completamente gratuita.

Num momento em que todos os actos ligados à saúde e os próprios medicamentos tendem a ser suportados, numa parte substancial, pelos doentes, eis uma notícia que não pode senão alegrar-nos. Esperemos que, atrás deste benefício outros venham, de modo a aliviar, pelo menos parcialmente a carga a que estão sujeitas as pessoas afectadas por esta terrível doença.

Editorial Continuação

dade de uma sede a APP. Várias diligências foram feitas nesse sentido, até agora sem qualquer resultado..

O movimento da Associação cresce, o arquivo também, e cada vez se torna mais imperioso encontrar um local próprio onde os documentos sejam guardados, onde exista um funcionário responsável e onde se possam realizar as reuniões habituais. Um outro aspecto a que vai ser necessário atender é a incentivação constante do trabalho dos núcleos e, provavelmente, a reorganização daqueles que até agora não têm tido qualquer actividade. Finalmente, a APP, passada esta fase inicial de criação, terá de começar a dar um maior apoio, em todos os aspectos, à investigação que tem vindo a ser levada a cabo no sentido de um melhor esclarecimento da doença e de se encontrarem novas hipóteses terapêuticas o mais rapidamente possível.

Alguma coisa está pois para trás, muito há ainda à nossa frente, muito esforço será preciso desenvolver nos próximos anos. Mãos à obra!

REUNIAO DOS NÚCLEOS DA ASSOCIAÇÃO

Como vem sendo habitual, realizaram-se em Março e Junho passados as reuniões trimestrais dos Núcleos com a Direcção da Associação, no Hospital de Santo António, Porto.

Estes encontros têm sido muito participados e deles se tem colhido os melhores frutos com a troca de informações e experiências na resolução de problemas concretos.

A próxima reunião ficou marcada para o dia 25 de Setembro p.º f.º.

FALECEU ALVARO DE SEIÇA NEVES

Faleceu em Aveiro o distinto advogado, homem notável e insigne democrata que foi o Dr. Seiça Neves.

Pertencendo à grande família dos paramiloidóticos, foi também um dos fundadores da nossa Associação e o primeiro Presidente do Conselho Fiscal.

Estamos, pois, de luto, mas Seiça Neves ficará sempre conosco..

RELATÓRIO DA DIRECÇÃO DA ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE PARAMILOIDOSE DO ANO DE 1981

I INTRODUÇÃO

Nos termos dos Estatutos e do Regulamento em vigor, vem a Direcção da Associação Portuguesa de Paramiloidose submeter à apreciação da Assembleia Geral ordinária o Relatório e Contas relativas à gerência de 1981.

II AMBITO

Deste relatório não constam as actividades dos Núcleos, que serão publicados em separado no Jornal da Associação.

III ASSISTENCIA AOS PARAMILOIDÓTICOS

Medicamentos gratuitos

Durante o ano de 1981 desenvolveu esta Direcção esforços para conseguir medicamentos gratuitos para os doentes com PAF.

Após uma entrevista com o Secretário de Estado da Saúde, Dr. Paulo Mendo, em Outubro passado, foi possível obter, através de portaria, a consagração da gratuidade medicamentosa para os paramiloidóticos.

IV INSTALAÇÕES

Contactámos a Presidência da Câmara do Porto, a fim de nos conceder uma habitação ou sala onde pudessemos instalar a nossa Sede.

As nossas diligências foram goradas, em face da resposta negativa dada por aquela Câmara, dando assim amostras de incompreensão pelos nossos problemas.

V ÓRGÃOS DE COMUNICAÇÃO SOCIAL

Com a colaboração do Dr. Roseira participamos directamente num programa difundido pela RDP dedicado às associações de doentes.

Demos a conhecer ao grande público toda a problemática da doença, procurando sensibilizá-lo para a resolução dos nossos problemas.

Tentamos obter o direito de antena na TV., o que não foi possível, em virtude da lei não prever a concessão desse direito a associações como a nossa.

VI ANO INTERNACIONAL DO DEFICIENTE

Participamos no censo nacional de deficientes, cooperando com a Comissão nacional de deficientes, saída por deliberação do 1.º Congresso, quer fornecendo elementos que nos foram solicitados, quer colaborando em inquéritos, de molde a que o Mundo do Deficiente pudesse atingir os fins que se propôs, ou seja a dignificação, a reabilitação e a total integração do deficiente no corpo social.

VII RASTREIO INTERNACIONAL

Tentamos alargar a nossa acção a nível internacional. Em ligação com os Lyons Club estabelecemos um programa com vista a descobirmos o número de doentes existentes nos diversos países para onde normalmente se dirigiu e dirige a nossa emigração, (Brasil e Europa Ocidental) e conhecermos eventuais meios de tratamento em estabelecimentos de saúde congéneres.

Genética e Paramiloidose-1

Algumas Noções Básicas de Genética

1. Hereditariedade e ambiente

Cada uma das nossas características, físicas ou intelectuais, depende de uma complexa interacção entre o que é passado pelos nossos pais («o que nos está no sangue») e as muitas e, por vezes, complicadas influências que sofremos do mundo que nos rodeia. A cor dos nossos olhos e cabelos, a altura ou a forma das nossas mãos, assim como a personalidade e a inteligência ou a sensibilidade e a aptidão para a música, por exemplo, resultam não só dos genes que herdamos da nossa família (**hereditariedade**) como também da alimentação que fazemos desde o momento do nascimento, do clima em que vivemos, dos livros que lemos, etc. (**ambiente**). A pessoa completa que cada um de nós é, a nossa forma de ser, de estar, de agir, tanto na saúde como na doença, recebe pois assim dois tipos de influências muito diferentes mas por vezes muito difíceis de separar.

Certas doenças poderão ser **familiares**, ter uma incidência aumentada numa dada família, sem serem contudo hereditárias, ou seja, transmitidas de pais para filhos pelos genes. Facilmente se compreenderá que a tuberculose, por exemplo, infecção transmitida pelo contacto próximo, seja mais frequente entre as pessoas que vivem debaixo do mesmo tecto e comem da mesma mesa. Do mesmo modo a silicose, doença frequente entre os mineiros, afecta muitas vezes vários homens da mesma família pura e simplesmente porque essa profissão (e não a doença) passa frequentemente de pais para filhos. A tuberculose e a silicose são assim dois exemplos de doenças que, podendo ser familiares, são puramente ambientais.

Outras doenças há contudo, como é o caso da Paramiloidose (como veremos noutra altura), que são pura ou predominantemente determinadas pela hereditariedade e que são as **doenças genéticas mendelianas**.

2. O código genético

O peso da hereditariedade em cada um de nós, a informação genética que nos é passada pelos nossos pais está contida numas bandas (uma proveniente da mãe e a outra do pai) que são formadas por **DNA** (ou **ADN** - ácido desoxi-ribonucleico) e proteínas.

(O DNA é uma molécula com a forma de uma dupla espiral (fig. 1) formada por uma sequência variável de 4 bases que funcionam como um código de 4 letras: A, T, G e C.

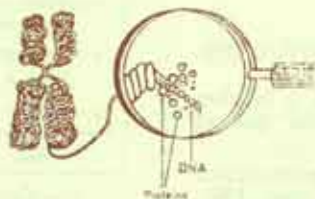
É ao segmento de DNA capaz de produzir uma determinada substância (habitualmente proteínas: enzimas,

hormonas, proteínas de suporte ou estruturais, etc.) consoante as bases que o constituem, que damos o nome de **gene**.

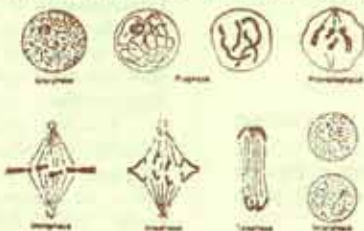
Vemos já que genes diferentes, sequências de letras diferentes, produzem proteínas diferentes. Assim se num dado segmento de DNA, num dado gene, se der a substituição de uma ou mais bases por outras (**mutação**) o gene resultante (**gene mutante**) poderá deixar de produzir a proteína ou, tendo uma constituição diferente, passar a produzir uma proteína diferente. É assim que se explica, em parte, a diversidade do género humano em relação a certas características ou **polimorfismos**, assim chamadas por poderem revestir formas diferentes embora igualmente normais. É o caso que todos conhecem dos diferentes grupos sanguíneos. Existem assim regiões do DNA que podem ser ocupadas por genes diferentes (**alelos**), que podem ser normais ou não como veremos adiante, e a que se dá o nome de **locus** (= lugar, pl. - loci). A situação de doença terá lugar sempre que a mutação inative um determinado gene essencial, produtor de uma proteína essencial cuja ausência num indivíduo acarrete uma deficiência (caso do albinismo, por exemplo) ou quando a alteração de um gene normal conduza à produção e acumulação de uma substância anormal prejudicial ao organismo (caso da paramiloidose).

3. Os cromossomas

Durante a maior parte do tempo de vida de cada célula o DNA existe no núcleo dessa célula de forma bastante desorganizada, distendida, para no início de cada divisão celular (**mitose**) (fig. 2) se contrair e conden-



sar, como se mostra na fig. 3, de maneira bem organizada nos **cromosomas**.



somas, que só existem portanto como tal nessa curta fase da vida da célula.

Preparando certas células de um indivíduo, habitualmente linfócitos que se separam de uma pequena quantidade de sangue colhido pelos processos habituais, cultivando-os e estimulando a sua divisão após uma

série de métodos mais ou menos complicados e morosos, podemos conseguir uma preparação com os cromossomas na fase mais contraída que fotografamos (fig. 4) para em seguida



serem recortados e classificados segundo determinadas regras, bem estabelecidas e sempre as mesmas. A organização dos cromossomas segundo essas regras (**cariótipo**) (fig. 5)



permite assim estudá-los e fazer o diagnóstico das doenças em que eles estejam alterados no seu número ou na sua forma (cromossopatias ou doenças cromossómicas).

Os cromossomas humanos são em número de 46 (23 pares), dos quais metade (um de cada par) são herdados do pai e metade da mãe. Assim a cada gene situado num dado locus de um cromossoma paterno corresponde sempre outro gene (que pode ser igual ou diferente) para o mesmo locus (e portanto para a mesma característica ou função) do cromossoma materno.

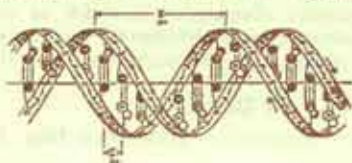
As doenças cromossómicas estão geralmente associadas a atraso mental e face bizarra e a malformações diversas, embora constantes para cada uma. É o caso, por exemplo, do síndrome de Down (ou mongoloidismo) em que existem três cromossomas 21 em lugar dos dois habituais.

Contudo nas doenças genéticas mendelianas (como é o caso da paramiloidose) sendo a alteração existente ao nível do gene, e não do cromossoma, não podendo pois ser detectada por estes métodos, o cariótipo será (a não existirem na mesma pessoa alterações cromossómicas) sistematicamente normal não tendo pois interesse para o seu estudo.

Jorge Sequeiros §

§ - Médico do Serviço de Medicina Interna n.º 2, Hosp. Geral de St.º António e assistente convidado do Departamento de Genética do Inst. de C. Biomédicas Abel Salazar.

Temas seguintes: 2. Hereditariedade da Paramiloidose 3. Colheita de uma história familiar e construção de uma árvore genealógica 4. Distribuição geográfica da Paramiloidose 5. Prevenção e tratamento das doenças genéticas e aconselhamento genético



Plano de Actividades para o ano de 1982 da Direcção da Associação Portuguesa de Paramiloidose

Os candidatos aos órgãos de Gestão da APP propõem-se seguir a actividade e as iniciativas dos órgãos de Gestão anteriores, tentando ao mesmo tempo corrigir alguns dos erros que a experiência tem vindo a demonstrar.

Neste sentido propõem-se:

1. — Incentivar o funcionamento dos Núcleos regionais da Associação já formados, estabelecendo reuniões trimestrais com os seus representantes, de modo a manter e a estimular o interesse dos seus elementos pela actividade do Núcleo, pedra-base da actividade da APP. Estas reuniões permitirão também que a Direcção respectiva apreenda mais rapidamente os problemas surgidos a nível local e possa actuar mais eficazmente na sua resolução.
2. — Promover a formação dos Núcleos nas zonas ainda não cobertas, nomeadamente Esposende, Serra da Estrela e Lisboa.
3. — Controlar regularmente o funcionamento das consultas especiais para os paramiloidóticos instituídas em 1981 nos Centros de Saúde das zonas mais atingidas, colaborando com os responsáveis e os núcleos locais no sentido de se corrigirem eventuais deficiências de funcionamento.
4. — Continuar a lutar pela obtenção de certas regalias para os doentes, nomeadamente o fornecimento gratuito de medicamentos e as diversas medidas respeitantes à segurança social já discriminadas no plano de actividades de 1981.
5. — Prosseguir as diligências já iniciadas para a instalação de uma Sede da APP.
6. — Continuar a publicação regular do nosso jornal.
7. — Colaborar com outras Associações de Deficientes, com vista à consecução de benefícios comuns.
8. — Continuar a apoiar, por todos os meios ao nosso alcance, todos os programas de investigação e tratamento da PAF.

Noticias dos Núcleos

ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE PARAMILOIDOSE NÚCLEO DE BRAGA

RELATÓRIO RESUMO DE UM ANO DE ACTIVIDADES:

Após a fundação em Novembro de 1980, o Núcleo entrou em actividade com quatro voluntários que se ofereceram para o arranque.

Durante o primeiro ano de trabalho procurou-se realizar o plano de actividades proposto para 1981, embora não fosse possível realizá-lo na íntegra, mas foi palpável o que se fez.

Resumo dessas actividades:

- a) Reuniões mensais para ordenação de serviços (excepto nos meses de Verão).
- b) Visitas aos paramiloidóticos.
- c) Elaboração lenta, mas progressiva do rastreio (muito há a fazer neste campo).
- d) Houve pelo menos duas reuniões com a Equipa da Saúde (médico, enfermeira e assistente social) para tratar de assuntos relativos às consultas.
- e) Efectuou-se um encontro em Junho com a participação de bastantes doentes, familiares e amigos, no total à volta de 100 pessoas.
- f) Tentou-se junto da Câmara conseguir local para uma Sede - não ficou plenamente resolvido este assunto segundo o nosso desejo.
- g) Foi possível crescer o número de sócios através de contactos pessoais.

ALGUMAS CONSIDERAÇÕES sobre alguns pontos: c) e d) O rastreio torna-se moroso pois tem sido feito quase só em contactos pessoais, percorrendo aldeia por aldeia. Existem aproximadamente 35 doentes nas poucas freguesias visitadas do concelho de BRAGA — Ferreiros, Celéiros, Lomar, Fraião, Palmeira e cidade de Braga e Lage, Barros e Vila Verde no concelho de VILA-VERDE, 10 falecidos e 53 famílias contactadas.

Esperamos em 1982 ser mais eficazes. No entanto é bom realçar que é o mais importante de toda a actividade da Associação - o contacto com os paramiloidóticos e familiares. É para ir ao encontro dos seus problemas que nós existimos. Um dos elementos da Direcção do Núcleo estabeleceu a ligação do doente com o médico para as consultas elaborando a ficha individual. Este serviço muito deficiente... tem que melhorar.

Quase só foi possível uma consulta por semana e com várias interrupções.

Os serviços médicos no Núcleo têm de decorrer dum modo mais eficaz.

Assunto sério para ser visto na Direcção da Associação e Corpo Clínico.

Relacionado com as consultas feitas no Porto há um certo descontentamento por parte de alguns doentes e bem analisados os motivos, talvez haja alguma coisa a rectificar.

A Direcção

ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE PARAMILOIDOSE NÚCLEO DE BRAGA

RELATÓRIO DA DIRECÇÃO 1980/81

Reunida pela segunda vez esta Direcção no dia 9/1/82 foram verificadas as contas relativas aos anos de 1980 e 1981 as quais passamos a discriminar:

1 — RECEITA :	DEVE	HAVER
Recebido da Associação		
Cotas de Sócios	30 900\$00	
Oferta Particular	2 000\$00	
Comissão Distrital do AID	50 000\$00	
2 — MATERIAL MÓVEIS E UTENSÍLIOS:		
Aparelhagem de locomoção		1 100\$00
Corimbos		690\$00
3 — DESPESAS GERAIS		
Medicamentos		1 817\$60
Impressos		1 255\$00
Selos		490\$00
Deslocações		1 000\$00
4 — TRANSFERENCIA DE FUNDOS PARA A APP		30 900\$00
5 — SALDO EXISTENTE		45 647\$40
TOTAL	82 900\$00	82 900\$00

1 — Constata-se que o número de Sócios existentes neste Núcleo já se pode considerar razoável, pelo que aquela verba recebida dos mesmos não corresponde inteiramente à realidade, pois, há cotas por receber em virtude dos poucos elementos a trabalhar e também pela existência de sócios, dentro da área do Núcleo, que enviam as suas cotizações directamente para a Associação.

2 — No concernente à verba entregue pela Comissão Distrital do AID, que diz respeito aos dois Núcleos do Distrito, será oportunamente regularizada entre os mesmos. Esta verba será exclusivamente aplicada para benefício directo dos doentes. Todavia ainda não foi movimentada pelo facto de ter sido entregue no último mês do ano de 1981.

3 — Quanto às despesas efectuadas também se verifica um pequeno movimento em virtude de o Núcleo estar a funcionar sem verbas que lhe pudessem permitir trabalho mais eficaz.

A Direcção

(Continua Pág. 7)

Genética e Paramiloidose-1

Algumas Noções Básicas de Genética

1. Hereditariedade e ambiente

Cada uma das nossas características, físicas ou intelectuais, depende de uma complexa interacção entre o que é passado pelos nossos pais («o que nos está no sangue») e as muitas e, por vezes, complicadas influências que sofremos do mundo que nos rodeia. A cor dos nossos olhos e cabelos, a altura ou a forma das nossas mãos, assim como a personalidade e a inteligência ou a sensibilidade e a aptidão para a música, por exemplo, resultam não só dos genes que herdamos da nossa família (**hereditariedade**) como também da alimentação que fazemos desde o momento do nascimento, do clima em que vivemos, dos livros que lemos, etc. (**ambiente**). A pessoa completa que cada um de nós é, a nossa forma de ser, de estar, de agir, tanto na saúde como na doença, recebe pois assim dois tipos de influências muito diferentes mas por vezes muito difíceis de separar.

Certas doenças poderão ser **familiares**, ter uma incidência aumentada numa dada família, sem serem contudo hereditárias, ou seja, transmitidas de pais para filhos pelos genes. Facilmente se compreenderá que a tuberculose, por exemplo, infecção transmitida pelo contacto próximo, seja mais frequente entre as pessoas que vivem debaixo do mesmo tecto e comem da mesma mesa. Do mesmo modo a sílicose, doença frequente entre os mineiros, afecta muitas vezes vários homens da mesma família pura e simplesmente porque essa profissão (e não a doença) passa frequentemente de pais para filhos. A tuberculose e a sílicose são assim dois exemplos de doenças que, podendo ser familiares, são puramente ambientais.

Outras doenças há contudo, como é o caso da Paramiloidose (como veremos noutra altura), que são pura ou predominantemente determinadas pela hereditariedade e que são as **doenças genéticas mendelianas**.

2. O código genético

O peso da hereditariedade em cada um de nós, a informação genética que nos é passada pelos nossos pais está contida numas bandas (uma proveniente da mãe e a outra do pai) que são formadas por **DNA** (ou **ADN** - ácido desoxi-ribonucleico) e proteínas.

(O DNA é) uma molécula com a forma de uma dupla espiral (fig. 1) formada por uma sequência variável de 4 bases que funcionam como um código de 4 letras: A, T, G e C.

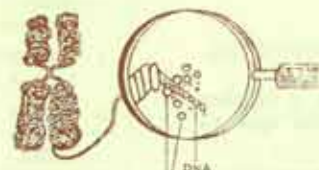
É ao segmento de DNA capaz de produzir uma determinada substância (habitualmente proteínas: enzimas,

hormonas, proteínas de suporte ou estruturais, etc.) consoante as bases que o constituem, que damos o nome de **gene**.

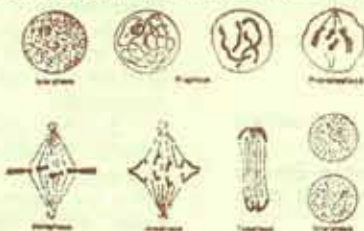
Vemos já que genes diferentes, sequências de letras diferentes, produzem proteínas diferentes. Assim se num dado segmento de DNA, num dado gene, se der a substituição de uma ou mais bases por outras (**mutação**) o gene resultante (**gene mutante**) poderá deixar de produzir a proteína ou, tendo uma constituição diferente, passar a produzir uma proteína diferente. É assim que se explica, em parte, a diversidade do género humano em relação a certas características ou **polimorfismos**, assim chamadas por poderem revestir formas diferentes embora igualmente normais. É o caso que todos conhecem dos diferentes grupos sanguíneos. Existem assim regiões do DNA que podem ser ocupadas por genes diferentes (**alelos**), que podem ser normais ou não como veremos adiante e a que se dá o nome de **locus** (= lugar, pl. - loci). A situação de doença terá lugar sempre que a mutação inative um determinado gene essencial, produtor de uma proteína essencial cuja ausência num indivíduo acarrete uma deficiência (caso do albinismo, por exemplo) ou quando a alteração de um gene normal conduza à produção e acumulação de uma substância anormal prejudicial ao organismo (caso da paramiloidose).

3. Os cromossomas

Durante a maior parte do tempo de vida de cada célula o DNA existe no núcleo dessa célula de forma bastante desorganizada, distendida, para no início de cada divisão celular (**mitose**) (fig. 2) se contrair e conden-



sar, como se mostra na fig. 3, de maneira bem organizada nos **cromosomas**.



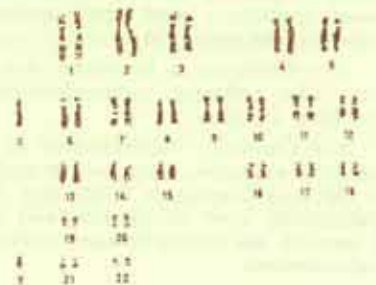
somas, que só existem portanto como tal nessa curta fase da vida da célula.

Preparando certas células de um indivíduo, habitualmente linfócitos que se separam de uma pequena quantidade de sangue colhido pelos processos habituais, cultivando-os e estimulando a sua divisão após uma

série de métodos mais ou menos complicados e morosos, podemos conseguir uma preparação com os cromossomas na fase mais contraída que fotografamos (fig. 4) para em seguida



serem recortados e classificados segundo determinadas regras, bem estabelecidas e sempre as mesmas. A organização dos cromossomas segundo essas regras (**cariótipo**) (fig. 5)



permite assim estudá-los e fazer o diagnóstico das doenças em que eles estejam alterados no seu número ou na sua forma (cromossomopatias ou doenças cromossômicas).

Os cromossomas humanos são em número de 46 (23 pares), dos quais metade (um de cada par) são herdados do pai e metade da mãe. Assim a cada gene situado num dado locus de um cromossoma paterno corresponde sempre outro gene (que pode ser igual ou diferente) para o mesmo locus (e portanto para a mesma característica ou função) do cromossoma materno.

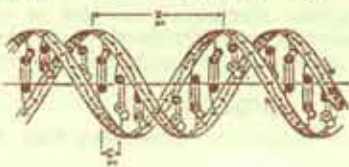
As doenças cromossômicas estão geralmente associadas a atraso mental e face bizarra e a malformações diversas, embora constantes para cada uma. É o caso, por exemplo, do síndrome de Down (ou mongoloidismo) em que existem três cromossomas 21 em lugar dos dois habituais.

Contudo nas doenças genéticas mendelianas (como é o caso da paramiloidose) sendo a alteração existente ao nível do gene, e não do cromossoma, não podendo pois ser detectada por estes métodos, o cariótipo será (a não existirem na mesma pessoa alterações cromossômicas) sistematicamente normal não tendo pois interesse para o seu estudo.

Jorge Sequeiros §

§ - Médico do Serviço de Medicina Interna n.º 2, Hosp. Geral de St.º António e assistente convidado do Departamento de Genética do Inst. de C. Biomédicas Abel Salazar.

Temas seguintes: 2. Hereditariedade da Paramiloidose 3. Colheita de uma história familiar e construção de uma árvore genealógica 4. Distribuição geográfica da Paramiloidose 5. Prevenção e tratamento das doenças genéticas e aconselhamento genético



RELATÓRIO

Plano de Actividades para o ano de 1982 do
Núcleo da A. P. P. de Braga

(Continuação da pág. 5)

NÚCLEO DE BRAGA

PLANO DE ACTIVIDADES PARA O ANO
DE 1982

1 — INSTALAÇÕES

Há esperanças de que brevemente nos venha a ser cedida uma sala para que o núcleo possa funcionar com um mínimo de condições.

Assim, necessitaríamos duma verba para apetrechamento da mesma, que, tendo já em conta as dificuldades de verba, nos limitaremos ao mínimo indispensável, sendo:

- oito cadeiras
- uma mesa de reuniões
- um ficheiro metálico
- uma pequena máquina de escrever
- uma estante
- um aquecedor
- um ventilador

2 — PROGRAMA DE ASSISTÊNCIA AOS DOENTES

- a) Dar continuidade ao rasteio.
- b) Maior eficácia no relacionamento dos doentes/

/serviços médicos.

c) Estudo mais concreto das carências dos doentes, designadamente na comparticipação dos aparelhos de locomoção, dado que tudo se fará que a maior parte do custo dos mesmos seja subsidiado pela Caixa de Previdência, bem como no tocante a medicamentos enquanto não forem pagas integralmente pela Assistência Social.

3 — REUNIÕES

Manter-se-ão reuniões mensais da Direcção, nos segundos sábados de cada mês, pelas quinze horas e, enquanto não houver sede, em local a designar.

4 — ENCONTROS

Efectuar dois encontros anuais, com datas a marcar, abertos especialmente a doentes e seus familiares.

Para tentarmos levar a efeito este plano, pensamos haver necessidade duma verba nunca inferior a 200.000\$00, a fim de fazer face a:

Mobiliário e utensílios	70.000\$00
Manutenção das instalações	36.000\$00
Subsídio a aparelhos de locomoção e medicamentos	30.000\$00
Custo de deslocações dos doentes para os serviços médicos e visitas domiciliárias pela Direcção	50.000\$00
Material de expediente	16.000\$00

Braga, 9 de Janeiro de 1982

A Direcção

MISCELÂNEA

LEI SOBRE
CONDUÇÃO
AUTOMÓVEL
SOB A INFLUÊNCIA
DO ALCOOL

No passado dia 28 de Janeiro foi votado pelo texto o projecto de lei da Assembleia Legislativa da República para a condução automóvel sob a influência do álcool. O texto, a ser promulgado pelo Presidente da República e inserto na folha oficial, prevê que «aos condutores que se encontrem a conduzir veículos com ou sem motor, na via pública, sob a influência do álcool, serão aplicadas as seguintes sanções: inibição da faculdade de conduzir por um período de oito dias a três meses e multa de dois contos a cinco contos quando no caso de uma alcoolémia igual ou superior a 0,8 gramas por litro de sangue e inferior a 1,2 gramas por litro; e inibição da faculdade de conduzir por um período de 30 dias a seis meses e multa de cinco mil a dez mil escudos àquele que conduza apresentando uma alcoolémia igual ou superior a 1,2 gramas por litro de sangue. Em caso de reincidência num período de dois anos a contar da data de aplicação de qualquer das infracções previstas, as sanções aplicadas passarão para o dobro ou o triplo.

Após um ano da entrada em vigor da nova lei (e entrará em vigor 180 dias após a sua publicação no «Diário da República»), os valores da alcoolémia são reduzidos 0,3 gramas por litro.»

ALGUNS ERROS
ALIMENTARES
DOS PORTUGUESES

BASEADOS nas balanças alimentares publicadas anualmente pelo Instituto Nacional

de Estatística, podemos dizer que entre os nossos erros alimentares, segundo os valores médios em relação ao homem padrão, se encontram os seguintes:

- bebemos leite em quantidade insuficiente;
- utilizamos mais gorduras que as necessárias e mesmo estas deviam ser quase todas à base de azeite;
- consumimos pão em quantidade insuficiente e de má qualidade;
- comemos frutas e vegetais em quantidade insuficiente;
- ingerimos açúcar e sal em quantidades exageradíssimas;
- devíamos consumir mais leguminosas.

Estes erros alimentares são postos em evi-

DOENÇAS
HEREDITÁRIAS
SÃO CURÁVEIS

MOSCOVO — Nikolai Botchov, director do Instituto de Genética Médica da URSS afirmou a possibilidade de curar as doenças hereditárias, recorrendo, para tal, à engenharia genética.

O cientista declarou que foi sintetizada uma série de genes humanos e descoberto o método da sua implantação nas células. Estes genes, acrescentou, poderão comportar-se como se fossem naturais.

Nikolai Botchov anunciou que, na URSS, já foi criada uma rede de centros de assistência especializados no combate às doenças hereditárias.

dência pelo Dr. Rego de Aguiar, investigador do Centro de Estudos de Nutrição, um departamento do Instituto Ricardo Jorge, de Lisboa.

Segundo a mencionada autoridade, «estes erros levam ao aparecimento de doenças muito graves, que poderiam ser evitadas se não os praticássemos ao longo da nossa vida.»

COELIMA
LENÇÓIS

NO CENTENÁRIO DA DESCOBERTA DO BACILO DE KOCH

Nascido em Klausthal, Alemanha, em 1843, foi há precisamente um século, em 1882, que Robert Koch fez a notável descoberta do bacilo da tuberculose. Do interessante livro ROBERT KOCH, por Hellmuth Unger (Lisboa: Editorial Aviz, 1944), transcrevemos os seguintes trechos alusivos ao acontecimento.

Lá estava qualquer coisa nova no campo da observação, qualquer coisa que ele a princípio, na sua excitação, não vira. Lá estavam varinhas, pequenas, delgadas, levemente sinuosas e apresentando-se isoladas ou em filas. Eram muito finas, um quarto ou o máximo metade do tamanho médio de um glóbulo vermelho de sangue. Pareciam de ponta aguçada, e terem lugar cómodo nas células gigantes. Era fácil reconhecê-las na bela coloração azul...

Estava convencido, sabia-o com toda a certeza, que tinha descoberto o bacilo da tuberculose. Arranjar a prova já não era difícil; apenas custaria mais trabalho, ainda que em semelhantes casos também fosse preciso sorte...

Foi então que Robert Koch gozou pela primeira vez, em tantas semanas, uma noite de sono profundo e sem sonhos.

Depois começou a caça por todos os hospitais de Berlim. Precisava de novo material para investigar ao microscópio e para provar ao mundo que esse bacilo até então desconhecido era o agente da tuberculose. Em qualquer caso, tinha de o poder provar.

Começou a dar gratificações para que os enfermeiros nos hospitais lhe comunicassem todos os casos de morte por tuberculose; bombardeava as clínicas veterinárias com pedidos para porem à sua disposição corpos de vacas vítimas da mesma doença e espiava o jardim zoológico em busca de animais doentes.

O bom Koch parecia não estar lá muito bom da cabeça. Pois já se vira semelhante coisa? Os colegas começaram a rir-se dele.

Não importa. Ele sabia-o e apenas sorria. A ironia em breve lhes desapareceria dos lábios. Não sabiam eles que só com paixão e dedicação se conseguia alguma coisa de grande?...

Koch fez então numerosos preparados, coloriu-os, e depois analisou-os. Em todos os casos pôde encontrar o bacilo da tuberculose.

Não, não se enganava. E escreveu então: «Perante a regularidade dos bacilos da tuberculose parecerá estranho que até agora ninguém os tivesse visto. No entanto, o caso

poder-se-á explicar se notarmos que os bacilos são extraordinariamente pequenos, a maior parte das vezes tão ínfimos em número, principalmente quando a sua presença se limita ao interior das células gigantes, que só por esta razão eles podem subtrair-se à observação do investigador atento, se não se usar corantes especiais. Mesmo na hipótese de se encontrarem reunidos em quantidades maiores, estão de tal maneira misturados com uma substância finamente granulada, e por esse modo escondidos, que também nesse caso o seu reconhecimento é muitíssimo difícil.»



Se podia provar-se a existência de tuberculose espontânea em macacos, cobaias e coelhos, então também se devia poder transmiti-la artificialmente...

Começou de novo uma grande mortandade no laboratório de Koch.

Ao ler-se o relato clínico das experiências seguintes, quase se chega a acreditar que este homem não tinha sensibilidade nem coração. Nenhum carrasco seria mais obtinado. Mas já não era possível ao Mestre hesitar. Precisava de uma prova sem falhas. Não teria tremido um pouco a sua mão quando escreveu o seguinte?:

«De seis cobaias acabadas de comprar, inoculei no ventre de quatro delas bacilos de cultura que haviam sido extraídos de pulmões humanos atacados de tuberculose granular e cultivados durante 54 dias em cinco culturas. Dois dos animais não foram inoculados. Passados vinte e três dias, morreu o primeiro animal, e trinta e cinco dias depois sucumbiram os três restantes. Os animais que haviam sido inoculados apresen-

tavam tuberculose do baço, fígado e pulmões, em alto grau. Os dois animais não inoculados não apresentavam qualquer vestígio de tuberculose»...

Com inteligência e espírito clarividente, pôde finalmente tactear e delimitar o vasto campo de actividade do bacilo da tuberculose. Conhecia agora a sua formação e efeitos, e sobretudo conhecia o próprio bacilo...

Mas como se transmitia essa doença? Sem primeiro resolver este problema não quis dar por concluída a sua obra gigantesca. A fonte de contágio para pessoas saudáveis só podia residir nos enfermos. Os agentes traçadores da doença encontram-se na sua expectoração e são levados para os pulmões com o oxigénio, quando se inspira. Foi o que Koch conseguiu provar por meio de uma experiência engenhosa feita com animais.

Só depois de isto feito decidiu comunicar os resultados obtidos aos seus colegas, e executar perante eles as suas experiências, que a partir de então se tornaram clássicas.

«Faltava até agora — declarou ele — um critério definido a respeito da tuberculose; uns contavam como tal a tuberculose granulada, a tísica, a escrofulose, a doença perolada, etc., e outros consideravam, talvez com a mesma razão, todas estas doenças diferentes. Daqui em diante, não será difícil distinguir entre aquilo que é tuberculoso e aquilo que o não é. Não será a configuração própria dos tubérculos ou a presença de células gigantes que decidirá a questão, mas sim a comprovação de existência dos bacilos da tuberculose».

Esta declaração fé-la Robert Koch na reunião da Sociedade de Fisiologia de Berlim, em 24 de Março de 1882.



JORNAL

associação
portuguesa
de paramiloidose

Sede provisória
HOSPITAL GERAL DE SANTO ANTÓNIO
4000 PORTO

Execução gráfica
Tip. ALMAGRÁFICA
Porto

1000 ex. — 9-82