DIRECTOR: Enfermeiro CARLOS FIGUEIRAS Propriedade: ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE PARAMILOIDOSE

JORNAL
associação portuguesa de paramiloidose

N.º 23 JULHO 1999 SEMESTRAL (DIST. GRATUITA)

Editorial

A APP FEZ 20 ANOS

Bem Hajam !

Obrigados.

Como Presidente da APP, fui incumbido de visitar o Professor Doutor Corino de Andrade, na sua residência, no Porto, encontrando-o de boa saúde, extremamente lúcido, sempre o mesmo óptimo conversador, querendo saber tudo o que se tem feito na APP; e, enviando uma mensagem de esperança para todos os doentes, familiares e amigos.

O Professor Doutor fez 93 anos de idade . Os nossos *Parabéns*, e que se mantenha muitos anos na nossa companhia.

A APP realizou o seu 20.º Aniversário, somente possível pela dedicação extrema de muitas centenas de pessoas por este País fora, que fizeram desta Associação uma das maiores do País e a maior do Mundo no género, com cerca de 9000 Associados.

Não seria possível neste Editorial mencionar o nome de todos aqueles que abnegadamente deram o melhor que puderam e souberam para que se cumprissem os objectivos propostos por esta Associação, sendo o essencial, a ajuda aos doentes e familiares.

A Todos Bem Hajam !

Obrigados !...

Presidente
Carlos Figueiras (Enf.º)

NÚCLEOS DA APP EM DESTAQUE

(Páginas 6, 7, 8, 9)

A Direcção Nacional da APP agradece encarecidamente a todos os Núcleos a sua colaboração.

NOVA DIRECÇÃO DA APP VISITA O PROFESSOR DOUTOR CORINO DE ANDRADE

CRÓNICA (Página 2)

CARTA ABERTA À MINISTRA DA SAÚDE

(Página 2)

"MÉDICOS SALVAM BÉBÉS DA DOENÇA DOS PÉZINHOS"

(Informação retirada do Diário de Notícias)

Nova Tecnologia foi revelada na Suécia em Umea no IV International Symposium on Familiar Amiloidotic Polineuropathy, pela Dr.ª Susana Fernandes do Serviço de Genética Médica, da Faculdade de Medicina do Porto. (Página 3, 4)

CENTRO DE ESTUDOS DE PARAMILOIDOSE DA SANTA CASA DA MESERICÓRDIA DA PÓVOA DE VARZIM

A todos os que trabalham no Centro Estudos Paramiloidose da Santa Casa da Misericórdia da Póvoa de Varzim, a APP vem reconhecidamente agradecer o notável trabalho desenvolvido ao seu Provedor, Exmo. Senhor Silva Pereira, pelo seu grande amor e dedicação aos doentes que sofrem desta patologia, e em nome deles o nosso muito obrigado. (Página 5)

CRÓNICA DR. CORINO DE ANDRADE

No princípio de Junho, a Direcção Nacional da APP, na figura do seu Presidente, Carlos Figueiras, visitou o Professor Doutor Corino de Andrade, com o intuito de lhe desejar um feliz 93.º Aniversário.

Aproveitou esta Associação para trocar impressões com o Professor Doutor, extremamente úteis, para os doentes e suas famílias, visto este ser um famoso Cientista Português de dimensão Mundial.

A APP agradece a V.ª Ex.ª Senhor Professor Doutor Corino de Andrade os feitos altamente relevantes e, toda a sua entrega em prol dos Homens e Mulheres que padecem desta "Terrível Doença".

Bem Haja !

Muito Obrigado

A Direcção Nacional da APP

CARTA ABERTA À MINISTRA DA SAÚDE

Senhora Ministra

Apresento a V. Ex.ª os meus respeitosos cumprimentos.

Sendo esta carta publicada no "Jornal da Associação Portuguesa de Paramiloidose", lógico é que ela venha a abordar temas relacionados com a doença.
Não duvido do seu interesse em resolver os inúmeros problemas que a saúde em Portugal suscita.
Mas venho falar-lhe de um "caso particular de saúde púbica", que sendo excepcional e específico, merece ser tratado com medidas de excepção e especiais.
Infelizmente a Paramiloidose sendo uma doença tratável, ainda não é curável.
Contudo está provado que existe um tratamento que tem apresentado um elevado índice de sucesso em que vale a pena investir — o transplante hepático.
Os doentes têm também conhecimento de que este tipo de intervenção tem os seus riscos, mas neste momento ainda é a única tábua de salvação a que eles tentam agarrar-se.
Portugal é um país pequeno e tem no seu território o maior número de doentes com PAF de todo o Mundo.
Além de a ter levado a muitos países com as sucessivas migrações ao longo dos séculos, esta doença está a transformar-se ou, por outras palavras, já se impôs como um caso de saúde pública que não pode ser negligenciado pela comunidade internacional, especialmente europeia.
Julgo ser da mais elementar prudência que, face à globalização das relações internacionais, ao acréscimo da mobilidade dos indivíduos, se comece a pensar na formalização de acordos ou protocolos que contemplem a solidariedade social, cuidados médicos, dando uma especial relevância aos transplantes hepáticos, entre os países membros da Comunidade Europeia.
É evidente que Portugal é um país fortemente interessado nestes convénios.
Porquê? Porque levaria outros países, particularmente os europeus, a interessarem-se pelo estudo e tratamento da doença, uma vez que traria benefícios aos nossos imigrantes das diversas gerações, poupando-lhes incomodidades de regressarem a Portugal em busca de utópicos cuidados de saúde que lá bem poderiam ser prestados.
E isto, Senhora Ministra, vem a propósito do seguinte: existem em fila de espera para transplantes inúmeros doentes nos três centros do País: Porto, Coimbra e Lisboa.
Portugal não tem capacidade para dar resposta a tão grande calamidade, colocando os doentes e respectivas famílias em grande angústia, que sómente é capaz de avaliar quem vive com eles.
Alguns encontram-se numa verdadeira luta contra o tempo — **tempo de meses** — o suficiente para a doença progredir e serem excluídos do acesso ao transplante.
Conheço um caso de um jovem que foi a Paris, nessa luta contra o tempo e regressou com a garantia de que lá lhe faziam o transplante no mais curto espaço de tempo.
Só que deparou com a barreira do custo do transplante: cerca de 26 mil contos.
O Estado Português não custeia este tipo de intervenções porque diz que cá, em Portugal, também se fazem. Mas é uma resposta falaciosa, porque não diz **"onde"** e **"quando"**.
E é o onde e o quando que separa a vida da morte.
Porquê não se firmaram acordos e protocolos entre países da União Europeia para estes casos de tal forma que os custos em causa fossem gratuitos ou diminutos?
Ou então porque o Estado Português não concede empréstimos a taxa zero a serem pagos pelo doente ou pelos familiares, dentro de prazos alargados, mediante esquemas especiais, incluindo seguro de vida?
Haja vontade política de se resolver esta verdadeira calamidade que, neste momento, já bem se poderia declarar **"pública"**.
Grato pela atenção que esta possa merecer de V. Ex.ª, subscrevo-me com elevada consideração.

António Rodrigues Morais
(Sócio n.º 7)

Um defeito genético com terapia possível

Os doentes que sofrem de Paramiloidose familiar portuguesa (PAF), que se tornou conhecida pela doença dos pezinhos, têm agora uma nova possibilidade de evitar que os filhos herdem a terrível doença, sem abdicarem de os ter, e sem terem de passar pela situação do aborto terapêutico quando o diagnóstico pré-natal detecta o problema genético no feto. A técnica nova, desenvolvida e apurada por uma equipa de médicos e investigadores portugueses do Porto, é divulgada hoje de manhã, em Umea, na Suécia, no IV International Symposium on Familiar Amiloidotic Polyneuropathy, por um dos elementos da equipa: Susana Fernandes, do serviço de genética médica da Faculdade de Medicina do Porto, de que é director Alberto Barros.

Também pertencente ao grupo. A tecnologia, chamada diagnóstico genético pré-implantatório (DGPI) aplicado à PAF, permite verificar se pré-embriões com apenas três dias, produzidos *in vitro*, apresentam ou não a mutação genética específica da doença e, a partir daí, seleccionar apenas os saudáveis para seguir o curso normal da gravidez. O procedimento exige recurso às técnicas de reprodução assistida, em vez de as mulheres de casais em risco engravidarem naturalmente e assim correrem o perigo de ter um filho sujeito às sequelas da doença e a morte prematura.

Recorrendo a esta nova técnica, a doença dos pezinhos pode ser eficazmente prevenida, travando-se a sua transmissão à geração seguinte, o que vai contribuir para o seu desaparecimento progressivo e, a longo prazo, total.

Para os doentes, é um passo em frente de importância extrema. É a única maneira, para já, de se evitar o nascimento de novos bebés com o gene doente, sem impedir a vida sexual dos pacientes e sem recorrer ao aborto terapêutico. Foi o médico e investigador Mário de Sousa, especialista em reprodução humana, que em 1995 se lembrou de tentar aplicar o diagnóstico genético pré-implantatório a esta doença. Iniciou então contactos nesse sentido com a investigadora Maria João Saraiva, do Instituto Abel Salazar (que pela primeira vez descreveu a mutação genética e a proteína anormal que ela produz) e com o médico Alberto Barros. Este ajudou a montar um laboratório de genética e terapia génica no seu próprio serviço. As primeiras experiências começaram em 1998. «Apesar de se saber, graças ao trabalho pioneiro de Maria João Saraiva, como amplificar e caracterizar células, nunca se tinha tentado efectuar tal processo numa célula isolada, como esta tecnologia requer», explicou Mário de Sousa ao DN.

«Geralmente, a análise genética é efectuada a partir de milhares de células oriundas, ou do sangue dos doentes, ou do líquido amniótico recolhido para o diagnóstico genético pré-natal. No diagnóstico genético pré-implantatório só há uma única célula para análise e não se pode falhar», sublinha o especialista. Foi aqui que a equipa trabalhou arduamente durante o último ano. «As condições de amplificação e caracterização do gene a partir de uma só célula são muito difíceis de estabelecer», conta Mário de Sousa, sublinhando que a equipa procedeu «pacientemente por tentativas e erro durante um ano de trabalho».

Até que conseguiram desenvolver o processo necessário. Neste momento «estão, finalmente, criadas as condições técnicas para se conseguir amplificar e caracterizar o gene da doença a partir de uma só célula removida de um pré-embrião produzido *in vitro*», garante o especialista do Porto. Ao terceiro dia após a fecundação *in vitro*, os pré-embriões têm seis a oito células (cada uma destas células chama-se blastómetro). É nesta fase, precisamente, que se pode fazer uma biópsia a cada um dos pré-embriões resultantes, removendo de cada um deles um único blastómetro. «Desde que tenha seis a oito células, o pré-embrião não sente a falta do blastómetro removido e continua a dividir-se», explica Mário de Sousa. Entre 24 a 36 horas depois desta microcirurgia pré-embrionária, a análise genética do blastómetro está concluída. «Pode-se então transferir para o útero da futura mãe apenas os pé-embriões sem o gene doente», conclui o especialista.

Para Mário de Sousa é, apenas, um primeiro passo. O especialista aponta mais longe no futuro. «O ideal é podermos, um dia, fazer terapia génica nos embriões que apresentem a mutação que provoca a doença», diz o investigador. Com duas vantagens: acabar-se-ia definitivamente com a paramiloidose familiar portuguesa e não haveria embriões a eliminar. Mas, para chegar, aí há muito caminho a percorrer ainda. A começar pela possibilidade de se poder fazer experimentação em embriões humanos com fins terapêuticos, o que, actualmente, não é permitido em Portugal.

A forma de garantir uma descendência saudável

Doença manifesta-se geralmente a partir dos 25 anos, através de perturbações motoras que se agravam progressivamente

TÉCNICA: O trabalho da equipa a que pertence Mário de Sousa dá novas esperanças aos doentes

■ A paramiloidose familiar portuguesa (PAF) é uma doença hereditária dominante. Basta que um dos membros do casal tenha a doença para que 50 por cento dos filhos a receba garantidamente por herança, independentemente do sexo. Provocada por uma mutação genética simples, que terá ocorrido há muitas gerações na região norte do País, a PAF manifesta-se na maioria dos casos, a partir dos 25 anos, através de transtornos sensitivos e motores, que começam pelas extremidades inferiores — daí o nome doença dos pezinhos. O desfecho é sempre fatal, com incapacidade progressiva e grande sofrimento físico e psicológico e custos familiares, meconómicos e sociais imensos, difíceis de contabilizar. A mutação na origem da doença faz com que a proteína codificada por esse gene não seja normal. Secretada pelo fígado, esta proteína entra na circulação sanguínea e quando o gene está alterado acumula-se no sangue e deposita-se nos nervos periféricos, o que acaba por provocar os tais problemas sensitivos e motores.

Sem cura, estes doentes, sobretudo os que estão numa fase mais adiantada da doença, têm apenas a hipótese de fazer uma depuração periódica do sangue para remover a proteína anormal acumulada, como numa espécie de diálise.

O transplante hepático é actualmente a melhor solução, mas exige uma medicação prolongada para evitar a rejeição do órgão estranho pelo sistema imunitário do doente e tem elevadas taxas de morbilidade e mortalidade. Os custos, que se cifram em dez mil contos por doente transplantado, são elevados também e nem todos os doentes reúnem as condições necessárias para esta intervenção com uma boa margem de sucesso. A hipótese do diagnóstico genético pré-implantatório vem alterar radicalmente este panorama e trazer uma nova esperança às famílias afectadas. Recorrendo às técnicas de reprodução medicamente assistida, os casais em risco poderão garantir, pela primeira vez, uma descendência saudável.

CENTRO DE ESTUDOS DA PARAMILOIDOSE DA SANTA CASA DA MISERICÓRDIA PÓVOA DE VARZIM

Dr.ª NATÁLIA OLIVEIRA

"O DOENTE DE PARAMILOIDOSE E A FAMÍLIA"

A Paramiloidose com as suas características de doença hereditária degenerativa e progressiva, tem várias implicações para o indivíduo como também para a sua família.

Como se trata de uma doença altamente invalidante, que se manifesta no adulto ainda relativamente jovem tem um impacto muito negativo, provocando modificações a nível sócio-económico, nas relações familiares, nos seus papéis e regras habituais de funcionamento familiar.

A nível sócio-económico, porque força o indivíduo a abandonar a sua actividade laboral muito cedo, originando uma redução no rendimento do agregado familiar. O poder de aquisição do agregado torna-se reduzido, primeiro pela doença dum dos conjugues, segundo pela necessidade de apoio quase constante que o outro tem de lhe prestar.

A alteração das relações familiares, papéis e regras habituais de funcionamento da família é provocada exactamente pela dependência e apoio constante que o doente de Paramiloidose requer para a realização das suas necessidades vitais.

No caso de existirem filhos, eles têm um ambiente familiar fortemente perturbado pela doença, umas vezes mesmo de miséria, acarretando uma escolaridade irregular e insuficiente, mal acompanhados pelos pais.

Todos estes aspectos provocam uma grave crise no equilíbrio pessoal do doente e da família, pondo em causa os seus objectivos e valores. Altera o quotidiano da família.

Um suporte familiar estruturado, serve para atenuar os efeitos de uma crise e ajudar o doente a aguentar o impacto da doença. Família, amigos e outros doentes são os que geralmente dão um suporte mais eficaz durante a doença.

Os técnicos que dão apoio ao doente, deverão ter a preocupação de verificar se a família está a ter ou não dificuldades em adaptar-se à nova situação, a doença de um dos elementos da família. Averiguar se existe alguma disfuncionalidade provocada pela doença, ou se é anterior à doença.

No caso de se verificar essa disfuncionalidade é importante procurar resolver, porque ao solucionar esse funcionamento familiar inadequado, estamos a ajudar a família a aumentar a sua capacidade de resposta a todas as dificuldades que possam surgir. Deveremos procurar incluir a família no plano de cuidados, tanto numa perspectiva de ajuda que necessita ("Família doente").

Mas, como é evidente, a adaptação da família a todos os aspectos negativos da Paramiloidose depende em grande parte do apoio da unidade que trata o doente e dos recursos do sistema social. No entanto, devemos procurar fazer este esforço, pois desta forma, estaremos a proporcionar ao doente uma melhor qualidade de vida.

Técnica do Serviço Social

SILVA PEREIRA

Colaborar na elaboração deste jornal, com um pequeno e modesto texto, será o mínimo que me pode ser solicitado pela Associação Portuguesa de Paramiloidose, a quem felicito pelo empenhamento a que se tem votado no sentido de obter mais apoios para os doentes através de iniciativas estatais bem como na luta que vem travando a fim de obstar o seu alastramento.

Quando nos fins dos anos 70 propus na Santa Casa da Misericórdia da Póvoa de Varzim que fosse concretizada a ideia de ir ao encontro das preocupações e dos graves problemas que a Paramiloidose trazia às populações deste e dos concelhos vizinhos, não só a nível social mas também a nível clínico, foi com enorme prazer que assisti à construção e entrada em funcionamento do Centro de Estudos e Apoio À Paramiloidose, com capacidade de internamento para cerca de 30 doentes, consultas clínicas e de enfermagem, apoio do serviço social e apoio domiciliário constituído por duas pequenas equipas especializadas.

O que nunca imaginei 20 anos depois é que o panorama, apesar do muito que tem sido feito, continuasse a ser preocupante.

Com efeito, ao tomar conhecimento das conclusões apresentadas nas "Jornadas de Paramiloidose 97", efectuadas na cidade do Porto em 7 de Novembro, de autoria dos Drs. José Barros e Carla Ferreira, os números e as conclusões apresentadas são bem motivo para que reflita atentamente sobre o assunto.

Entendo que é chegado o momento, não de parar mas, de repensar a estratégia a seguir e conjugar esforços no sentido de tornar possível obter resultados mais compensadores, eficazes e realistas.

Torna-se essencial para que a luta contra este malefício, desencadeada nos concelhos da Póvoa de Varzim e limítrofes, pela Santa Casa da Misericórdia, que sejam celebrados novos acordos entre esta instituição e os ministérios da Saúde e do Trabalho e Solidariedade Social.

Entre medidas inovadoras a pôr em execução destacamos:

- Consulta de planeamento Familiar para a PAF;
- Criação de um Centro de Dia que cubra a especificidade desta doença;
- Instalação de uma clínica de Fisioterapia, especialmente vocacionada para apoios aos primeiros sintomas da doença, bem como para recuperação dos doentes submetidos a transplante hepático;
- Criação de um serviço de rastreio, apoio e aconselhamento social;

Julgamos ainda, a exemplo do sucedido noutros países, que a PAF fosse de declaração obrigatória por parte dos médicos, permitindo, assim, efectuar o acompanhamento das famílias.

Penso, disso estou convicto, estar a manifestar o pensamento da Mesa Administrativa da Santa Casa da Misericórdia da Póvoa de Varzim, que se propõe apoiar a Associação Portuguesa de Paramiloidose nas iniciativas que visem o combate à doença.

Provedor Santa Casa da Misericórdia da Póvoa Varzim

NÚCLEO DE BARCELOS

JOÃO DEUS

Com o pensamento nos doentes da P.A.F. do nosso concelho de Barcelos, tem a Direcção do Núcleo de Barcelos, vindo a desempenhar esforços, no sentido de fazer o melhor possível em prol dos doentes e seus familiares, bem como um estudo acerca da situação de saúde, económica, habitação e familiar.

Assim, na Saúde, e contando com a incansável colaboração do Exm.º Senhor Dr. Vitor Soares, que tanto tem dado aos nossos doentes. Tem sido prestado para além das consultas médicas, um apoio informativo e clínico.

Apoio económico, tem este Núcleo estado atento ás situações económicas em que cada doente e seus familiares se encontram, fazendo algumas campanhas para angariação de fundos, junto de algumas empresas do nosso concelho, em especial da freguesia de Galegos St.ª Maria, não esquecendo também, o apoio que a Câmara Municipal tem prestado sempre que lhe tem sido solicitado.

Na habitação, também este núcleo tem estado atento sobre as condições habitacionais em que se encontram e que cada um vive, diligênciando junto das entidades competentes, para resolução de certos problemas inerentes à mesma.

Apoio familiar, é da praxe desta direcção, levar a cabo visitas constantes e domiciliares aos diversos doentes e seus familiares, fazendo-os lembrar de que não estão sós, e que alguém também sente a sua doença, o seu caso não é isolado e que se está a trabalhar em prol deles.

Em conclusão, tem também este Núcleo um sonho de alguns anos e está ansioso de se tornar uma realidade, sonho este referente à criação de um Centro de Dia para os doentes por forma a poderem receber mais conforto e comodidade.

Presidente da Direcção do Núcleo

DR. VITOR SOARES

Iniciada em Abril de 1986 com o objectivo prioritário e urgente de prestar apoio médico, de Enfermagem e Social aos doentes com P.A.F. no concelho de Barcelos, a Consulta de Paramiloidose do Centro de Saúde de Barcelos tem vindo a desenvolver um trabalho de rastreio, aconselhamento, e apoio familiar que preenche actualmente uma boa parte da consulta. O período de atendimento é de 12 horas semanais, repartidas por duas tardes e uma manhã com ou sem prévia marcação.

No sentido de rastrear o maior número possível de potenciais portadores, foram por nós pedidas até à data, cerca de 380 pesquisas de TTR (met 30) com a colaboração do Hospital de Barcelos e, evidentemente, do Centro de Estudos de Paramiloidose. Destas, vieram 180 resultados positivos sendo o número de doentes em fase sintomática de 54 e os portadores pré-sintomáticos de 126.

É na Consulta que distribuímos o material de apoio higiénico e Ortopédico. Somos também o elo de ligação com o CEP e com as unidades hospitalares que intervêm no estudo e tratamento dos nossos doentes.

Reconhecemos que, principalmente a nível Social, há muita coisa a melhorar, pois as famílias precisam e merecem todo o apoio possível.

Louvamos por isso a Associação e o seu Núcleo de Barcelos com o qual mantemos uma relação de excelente colaboração e amizade e que tudo têm feito pela dignidade das famílias com PAF no nosso concelho.

Médico de Valência da P.A.F.
no Centro de Saúde de Barcelos

NÚCLEO DE BRAGA

CAROLINA MARINHO MOTA

ALO... ALO... AQUI, BRAGA...

Lemos com atenção o Editorial do nosso último Jornal. Nele se falava dum sonho a realizar.
Pois, também nós, aqui em Braga, tivemos um sonho... Um sonho que durou uma boa meia dúzia de anos muito custosos a passar.
Foram anos com altos e baixos, com alegrias e tristezas, com trabalhos e trabalhos e trabalhos. Horas e horas a planear, pessoas e pessoas a ajudar-nos, quilómetros e quilómetros calcurreados para recolha de cotas, grandes e pequenas, mas todas elas arrecadadas e poupadas com carinho, amigos e amigos que nos foram ajudando, quer monetariamente, quer com produtos de todos os géneros.
E as instalações se conseguiram e o equipamento se comprou. E tudo se comprou e tudo se pagou porque todos os tostões foram amealhados, foram aplicados, foram tratados com carinho. Nem um centavo se perdeu, nem um centavo se estragou.
E, finalmente, foram trabalhos que frutificaram. E são dois frutos maravilhosos que conseguimos: uma CLÍNICA DE FISIATRIA, para atender os nossos doentes que tanto necessitam de ser ajudados na sua locomoção e na sua musculatura tão mal tratados pela sua doença; e um CENTRO DE DIA, que será local de convívio e de lazer para aqueles cujas condições lhes permitam a sua deslocação em Carrinha apropriada. Aí tomarão as refeições, aliviando assim as suas famílias tão sobrecarregadas. Será também um meio de lhes proporcionar companhia e acabar assim com tantas e tantas horas tão difíceis.

ESTÁ TUDO LINDO...

VENHAM VER POR FAVOR...

Vice-Presidente Direcção do Núcleo

NÚCLEO DA FIGUEIRA DA FOZ

ADELAIDE LÉ

TODOS NÓS SONHAMOS
Há sonhos individuais e colectivos
Por isso o núcleo da Figueira da Foz, continua a sonhar
Quer isto dizer que o núcleo continua vivo e com vontade
De cada vez mais realizar os seus sonhos, seus que não são dele
Mas de todos os doentes e sócios que dele fazem parte
De todas as pessoas que querem que ele continue vivo e não em estado
De **"Coma profundo"** como alguns desejariam.

ASSIM VAMOS REVELAR O SONHO DESTE NÚLEO PARA O PRÓXIMO MILÉNIO
Ele é nada mais que a aquisição de uma sede, a construção de um lar de dia
E ainda a aquisição de uma carrinha para transportar os doentes
Fica aqui e desde já prometido que estes e outros sonhos se irão realizar
Para que tal aconteça contamos com a vossa colaboração (Doentes e Associados)
Associação Portuguesa de Paramiloidose (Direcção), Câmara Municipal da Figueira da Foz
Juntas de Freguesia e demais entidades públicas e particulares, Lions Club, Kiwanis Club etc.

UNIDOS REALIZÁ-LOS-EMOS
Lutem dentro das vossas possibilidades e colaborem com este núcleo
Porque a Figueira está na moda e quer crescer cada vez mais
Para servir a população (principalmente aqueles a quem a sorte não sorriu)
De uma forma mais digna tendo sempre presente o princípio constitucional
Da igualdade entre os homens
Com um abraço muito amigo.

Responsável pelo Núcleo

NÚCLEO DE LISBOA

Eng.º EDUARDO SANTOS

TEMOS QUE CONTINUAR

Estou a escrever-vos do Núcleo de Lisboa para falar da nossa vida associativa que infelizmente está aquém do que consideramos ser missão da APP enquanto Associação, que deveria ser o apoio aos sócios, seus familiares, doentes ou não na perspectiva de melhorar a sua qualidade de vida através de informação para apoio social, legislativa que evidencie alguns benefícios, e motivação para consultas médicas desde o estudo às consultas de pré transplante, etc.

Foi possível sermos recebidos pela Ministra da Saúde aonde apresentámos algumas questões como a falta de informação sobre a doença junto dos Clínicos Gerais e Médicos de Família, que são normalmente os primeiros a tomarem contacto com os sintomas iniciais da doença, a gestão dos transplantes hepáticos, inquirindo das vantagens de 4 centros de transplante dispersos pelo País contra um Grande Centro de Transplante Hepático Nacional, centralizando todos os melhores meios técnicos materiais e de instalações bem como a profissionalização e especialização de meios humanos motivados para este tipo de cirurgia, e ainda o pedido que seja estendido a Coimbra e Lisboa a análise de sangue TTR-MET 30 que só tem um laboratório no Porto e cujo os resultados chegam a demorar 4 meses, com toda a angústia que tal espera provoca.

Tivemos ainda a oportunidade de sermos recebidos pelo Bastonário da Ordem dos Médicos, para que, através da Ordem fosse publicado na Acta Médica um artigo sobre a Paramiloidose, sintomatologia, fases de desenvolvimento e a terapia possível, como forma de chegarmos ao maior número possível de clínicos.

Porque nunca tivemos Sede o Núcleo também foi recebido pelo Presidente da C. M. de Lisboa ao qual foi solicitado um espaço para reunirmos, recebermos os Sócios criando um lugar de encontro e troca de experiências de cada um, proporcionando algum convívio, sabendo cada um de nós, o isolamento que a doença provoca pelas suas características e limitações motoras.

O primeiro encontro foi em 1996, tendo se mantido alguns contactos, os últimos dos quais com a Acção Social, mas que se mantêm infrutíferos até esta data.

Das dificuldades apresentadas torna-se difícil levar por diante os nossos objectivos, já que os contactos institucionais não tiveram o efeito desejado, e a inexistência de instalações dificulta o contacto com os Associados. Temo-nos limitado a uma reunião mensal com os membros da Direcção, e outros colaboradores para que se mantenha a porta aberta a iniciativas que possam tornar a Associação, como um grupo conhecedor da Paramiloidose que está disposto a dar apoio a todos aqueles que, doentes ou não, desejam e sintam necessidade de ouvir outras experiências, ou de falar sobre a sua, em ambiente franco, aberto e sem preconceitos.

Faço um voto para que este novo elo de ligação em boa hora lançado pela Direcção da APP, que é este jornal, fortifique a comunicação entre os Núcleos, a Sede Nacional e todos os Associados por forma a melhorar-mos o apoio e vocação que a Associação tem em relação aos doentes com Paramiloidose.

Presidente da Direcção Núcleo

NÚCLEO DE MATOSINHOS

JORGE NETO

Caro amigo e leitor.

Chamo-me Jorge Milhazes Ferreira Neto, sou responsável pelo Núcleo de Matosinhos. Antes de chegar a este cargo já estava particularmente familiarizado com a doença pois sou filho de doente e automáticamente potencial portador. Infelizmente como costumo dizer, saiu-me bola preta, ou seja nasci com a incapacitante doença de sofrimento atrós que todos nós conhecemos. Há cinco anos fui submetido com sucesso a um transplante hepático, por isso tenho a certeza que não acabarei os meus dias com paramiloidose. O passado já lá vai, no presente o meu objectivo é orientar este núcleo com a colaboração de seis amigos. Sabemos que a tarefa é árdua mas são os desafios difíceis que nos movem.

Para si, caro Associado, particularmente sensível ao problema que nos une, este texto serve para apresentar o nosso projecto. Eis os nossos objectivos:

1.º — Conseguirmos uma sede, onde nos será possível reunir, trabalhar, instalar computador, fax, telefone com linha amiga, receber os inumeros doentes e familiares pois a nossa área de intervenção é vasta abrangendo neste momento os concelhos de Matosinhos, Maia, Porto e V. N. de Gaia.

Já estabelecemos contactos junto das autarquias locais que se avizinham positivas, no sentido de obtermos este local.

2.º — A divulgação da doença e angariação de sócios.

3.º — O rastreio do número de doentes que existem na nossa área de acção para podermos desenvolver a nossa intervenção, apreciar as suas condições de vida e se necessário auxiliá-los materialmente.

4.º — Acompanhar o crescimento dos filhos dos doentes, e esclarecê-los em matéria de reprodução com o objectivo da não propagação da doença. Ao mesmo tempo fornecer informações sobre o transplante que é presentemente a única solução para que um doente não morra de Paramiloidose.

Para que tudo isto seja possível o nosso empenho é escasso, precisamos de si, da sua colaboração em matéria de donativos e informação sobre os doentes e na descoberta de outras que desconhecemos.

Se tem informações a dar-nos ou precisa de esclarecimentos, escreva-nos para: **Associação Portuguesa de Paramiloidose Núcleo de Matosinhos - Apartado 3006 - 4450 Leça da Palmeira**

Presidente da Direcção Núcleo

NÚCLEO DA PÓVOA DE VARZIM / VILA DO CONDE

ANTÓNIO COSTA ALMEIDA

O Núcleo de Paramiloidose da Póvoa de Varzim / Vila do Conde fica situado na Av. D. António Bento Martins Júnior e tem como principais objectivos:

* **Colaborar com as instituições de Saúde.** Sempre que nos solicitam neste sentido, encaminhamos ou pedimos ajuda ao Centro de Saúde. Temos a colaboração de médicos e enfermeiros da Instituição, que tratam dos doentes com muita dedicação.

Também já tivemos na nossa sede um psicólogo, cuja função era dar apoio aos doentes. Foi com algum desânimo que vimos que eram poucas as pessoas que o procuravam, e os seus serviços foram dispensados.

Na nossa sede temos um fisioterapeuta ao serviço de todos os doentes, a fazer fisioterapia a todos os interessados.

* **Procurar ajudar a resolver problemas de ordem económica, e assistencial.**

Sempre que nos é pedido alguma ajuda económica, após a ponderação da mesma, quase sempre, é concedida.

* **Angariar novos sócios.**
* **Promover encontros / convívio.** No sentido de proporcionar um convívio salutar neste núcleo, todos os anos é realizado um passeio anual com doentes e familiares. Pelo Natal organizamos um encontro convívio, constando de uma pequena animação e um lanche, onde posteriormente é distribuído um presente a todos os doentes. Nesta época é distribuído um cabaz a todas as famílias com carências.

Este ano, no Verão, pensámos realizar um passeio / piquenique a um local próximo, onde o convívio / partilha e solidariedade serão o lema.

* **Visitar os doentes** — O encontro, o estar com os doentes é uma das necessidades que sentimos. Neste sentido vamos tentar visitar mais os doentes que vivem perto de nós, e o Centro de dia na Póvoa de Varzim.

O Núcleo reúne-se geralmente uma vez por mês, mas extraordináriamente sempre que há necessidade de tratar algum assunto mais premente.

Todos os objectivos, assim como a vontade de querermos fazer mais e melhor, demonstram o carinho que temos por todos aqueles que, de uma forma ou de outra, beneficiam com o nosso trabalho.

Gostaríamos também de agradecer a todos quantos nos ajudam de alguma forma. Para todos, o nosso muito OBRIGADO. E a todos os doentes, só lhes dizemos que estamos com eles e partilhamos um pensamento de esperança.

"A esperança é necessária ao coração, como o sol às flores".

Secretário da Direcção do Núcleo

NÚCLEO DE UNHAIS DA SERRA

A Direcção Nacional vai realizar no **dia 4 de Setembro de 1999, pelas 10h30, na Sede do Núcleo de Unhais da Serra**, uma reunião, dirigida a todos os Sócios, Doentes e Familiares desta localidade.

Agradecemos desde já a Vossa presença e colaboração, pois este assunto é de relevante importância para todos nós.

A Direcção Nacional da APP

INFORMAÇÃO

AMIGO E ASSOCIADO
AJUDE-NOS A AJUDAR

Caso necessite contactar os Núcleos da APP, passamos a transcrever as suas moradas:

Núcleo de Barcelos — Av.ª dos Combatentes da Grande Guerra, 1 - 1.º - 4750 Barcelos
Telefone para contacto: 053/841572

Núcleo de Braga — Complexo Desportivo da Rodovia — Apartado 1004 — 4711-908 Braga
Telefone para contacto: 053/253772

Núcleo da Figueira da Foz — Rua de Coimbra, 60-2.º Dto. — 3080 Figueira da Foz — Telefone para contacto: 033/403300

Núcleo de Lisboa — Hospital de St.ª Maria — Centro de Estudos Egas Moniz — 1699 Lisboa Codex

Núcleo de Matosinhos — Apartado 3006 — 4456 Matosinhos Codex — Telefone para contacto: 02/9951818

Núcleo da Póvoa de Varzim — Av.ª D. António Bento Martins Júnior — Caxinas — 4480 Vila do Conde
Telefone para contacto; 052/623375

Núcleo de Unhais da Serra — Estrada Nacional, 230 — 6215 — Unhais da Serra — Telefone para contacto: 075/971371

POLINEUROPATIA AMILOIDOTICA FAMILIAR
(PAF — tipo I ou Corino de Andrade)

Dr.ª MARIA LOURDES SALLES LUÍS

ACOMPANHAMENTO CLÍNICO

Conhecida dos leitores que é a PAF, as suas causas, o seu quadro clínico, a necessidade de aconselhamento genético, a possibilidade de diagnóstico pré-natal, o impacto psicológico, social e familiar, as perspectivas terapêuticas incluindo o transplante hepático — proponho-me comunicar-lhes algo que acho importante embora não propriamente entusiasmante ou que satisfaça justas curiosidades — como e onde devem ser seguidos clinicamente os doentes e os familiares em risco.

A meu ver o seguimento clínico deve ser feito a vários níveis dos serviços de Saúde.

Assim a suspeição da doença e o acompanhamento regular após confirmação do diagnóstico pode e deve ser feito nos Centros de Saúde, junto da residência do doente pressupondo-se que o médico de família seja também regular e atempadamente informado do que se passa com o seu doente nos outros níveis de observação e tratamento. São estes os referidos níveis:

1) — Consultas especializadas, multidisciplinares que sigam regularmente o doente, conduzam a investigação do caso e as propostas de tratamento.

2) — Internamentos hospitalares pontuais, para execução de exames mais complexos que visem o diagnóstico ou avaliação da fase da doença, ou ainda o tratamento sintomático em fases de "descompensação" cardiovascular, hidroelectrolítica, hematológica, infecção, traumatismos e outras intercorrências, ou ainda em ordem à preparação para terapêuticas complexas como o transplante hepático.

Falarei daquilo que melhor conheço que é a Consulta Multidisciplinar de porta aberta permanente embora organizada no tempo e no espaço. Os objectivos desta consulta são:

1) — Confirmar ou negar diagnósticos de presunção.

2) — Seguir os doentes regularmente (de 3 em 3 meses) com observação clínica e de 6 em 6 meses com exame clínico quantificado (score clínico) e exame electromiográfico também quantificado (score EMG).

3) — Medicar em ordem a resolver os quadros sintomáticos idealmente prevenindo-os ou tratando-os muito precocemente.

4) — Manter equipas multidisciplinares que devem contar com — cardiologistas, especialistas em Sistema Nervoso Autónomo (SNA), gastrenterologistas, nefrologistas, urologistas, oftalmologistas, dermatologistas, psicólogos e psiquiatras, geneticistas, fisiatras e fisioterapeutas — e estar atentas às necessidades dos doentes.

5) — Receber os familiares em risco, informá-los das possibilidades de diagnóstico pré-clínico (sempre a partir dos 18 anos de idade) e pré-natal. Antes ou após o diagnóstico encaminhá-los para a consulta de genética clínica.

6) — Seguir os positivos, potencialmente doentes, com exame clínico, neurofisiológico e SNA quantificados de 6 em 6 meses. Estar atento à sintomatologia disautonómica que pode ser inicial e à de outros órgãos como o coração e o rim que sendo habitualmente mais tardios podem ser, no entanto, inaugurais.

7) — Logo que a doença se manifeste clinicamente, alertar os doentes para a possibilidade de transplante hepático e para a necessidade de que este seja praticado precocemente na evolução da doença em ordem a obter melhores resultados. Não esconder que o transplante hepático tem riscos inerentes mas que tem tanto menores riscos quanto melhor for o estado geral, do SNP e do SNA do doente. Não esconder também que este continua a ser transmissor da doença após o transplante, com as mesmas características de probabilidades que havia antes do transplante.

8) — Seguir o doente após o transplante com avaliação clínica e neurofisiológica em ordem a um controlo do seu estado e à sua optimização e também em ordem à avaliação de resultados de uma técnica ainda, embora cada vez menos, experimental.

Este tipo de comportamento já nos permitiu concluir que:

1) — O Transplante hepático deve ser precoce na evolução da doença.

2) — A insuficiência renal, a diarreia permanente e o mau estado geral devem ser evitados à partida como indício de mau prognóstico e considerados após o transplante, como possíveis causas de insucesso.

3) — A reabilitação é indispensável para obter melhorias da polineuropatia que regride muito lentamente por si própria.

4) — Surgem alguns problemas oculares, nomeadamente a deposição de amiloide no *"vítreo"* e que é necessária a vitrectomia para resolver esta causa de baixa da visão.

5) — Os doentes que não quiseram ou não puderam fazer transplante hepático devem ser acompanhados procurando que a equipa multidisciplinar em conjugação, como o médico de família lhe proporcione ajuda para resolver problemas como: hemodiálise para os insuficientes renais, pacemaker para o bloqueio A-V; tratamento da diarreia (por múltiplas atitudes terapêuticas dirigidas à motilidade intestinal, à infecção em ansa cega, à reposição hidro-electrolítica, a medicamentos

vários); tratamento de hipotensão ortostática (com manobras de posicionamento, meias de contenção, ingestão de líquidos com electrólitos, dihydroergotamine; *L-threo-DOPS* (produto que não temos) e midodrine (que temos); prevenção e tratamento atempado de escaras e queimaduras; alimentação conveniente; cuidados oftalmológicos e dermatológicos.

6) — As atitudes médicas prendem-se aqui com o papel da Assistente Social, das Organizações de Solidariedade Social e das Associações de PAF em ordem a conseguir cuidados profissionais em casa (auxílio às famílias, cuidados aos doentes) instalações para convívio e repouso sem e com internamento definitivo e sobretudo temporário quando as famílias necessitam de se deslocar ou de se recompor.

Tudo isto e provavelmente muito mais terá que ser feito continuado ou melhorado em benefício dos doentes, das famílias do País.

Para terminar diria que a participação dos doentes na investigação é essencial para o avanço no conhecimento da doença e para a melhoria das condições de diagnóstico, assistência e terapêutica no futuro. Refiro-me à informação e colaboração em estudos genéticos, epidemiológicos e eventuais futuros ensaios terapêuticos que todos aguardamos a curto prazo.

Fica aqui um apelo para que cada doente e familiar se sintam envolvidos numa cadeia que deve ser não só de solidariedade, como de esforços para avançar no conhecimento da doença, único modo de a vencer progressivamente no mais curto período de tempo possível. **Essa é uma tarefa de todos.**

Professora Auxiliar de Neurologia da Faculdade de Medicina de Lisboa

Chefe de Serviço de Neurologia do Hospital de Santa Maria

Responsável pela Consulta de PAF do Hospital de Santa Maria

Professor Doutor Paulo Pinho e Costa

Apresentação do Centro de Estudos de Paramiloidose

Coordenador:	Prof. Dr. Paulo Pinho e Costa
Técnicos de diagnóstico e terapêutica:	Anabela Teixeira / Paulo Moreira
Assistentes administrativas:	Isabel Friães / Helena Pereira / Laurinda Teixeira
Auxiliares:	Lúcia Friães
Estudantes de pós-graduação:	Symon Riedstra Sónia Paupério
Colaboradores c/ funções de coordenação:	Prof. Dr.ª Alda Sousa (Epidemiologia) Dr.ª Teresa Coelho (Neurologia) Dr.ª Luísa Lobato (Nefrologia)

Começo por agradecer à Direcção da APP o convite feito para escrever estas linhas de apresentação do Centro de Estudos de Paramiloidose (CEP), que espero contribua para uma melhor informação de todos, e em particular dos doentes e seus familiares. Tendo a certeza de que o CEP não vos é desconhecido, creio no entanto que poucos terão uma ideia clara das suas atribuições e da actividade por nós desenvolvida.

O CEP foi criado junto ao Hospital Geral de Santo António (HGSA), no Porto, por Decreto-Lei de 1960, e formalmente integrado no Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge (INSA), por Despacho Ministerial de 21 de Setembro de 1972. É um centro com Direcção própria, e tem por atribuições promover o estudo da polineuropatia amiloidótica familiar (PAF) em todos os seus aspectos, e dos meios de prevenção e combate à doença.

Com as alterações introduzidas pela última lei orgânica do INSA, em 1992, o CEP passa a ter um único Director nomeado pelo Director do INSA, cargo que nos últimos anos foi assegurado pelo Dr. Pedro Pinho e Costa, mesmo antes do seu ingresso no quadro da instituição, uma vez que até muito recentemente o CEP não possuía qualquer pessoal próprio, dependendo para a sua actividade do empenhamento de numerosos colaboradores pertencentes a outras instituições — HGSA, Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar e Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Escola Superior de Biotecnologia da Universidade Católica, etc. — que têm constituído uma das suas grandes riquezas. Actualmente possui um quadro de pessoal compreendendo um investigador, dois técnicos de diagnóstico e terapêutica, três funcionários administrativos e um auxiliar, o que nos permite planear com alguma tranquilidade a actividade futura.

No âmbito das suas atribuições o CEP desenvolve ou apoia projectos de investigação de natureza fundamental, clínica e epidemiológica, como o estudo dos factores modificadores da expressão clínica da PAF, os ensaios clínicos da imunodepuração, e o estudo da formação da substância amilóide. Apoia igualmente a actividade assistencial, sendo de notar que a análise de identificação dos portadores da doença — pesquisa de TTR V30M — é aqui efectuada para todo o país, o que nos permite acompanhar eficazmente a situação da doença. É neste contexto que promoveu o início de um programa de aconselhamento genético para a PAF num quadro eticamente mais correcto, montado com a colaboração do

Centro de Medicina Preditiva e Preventiva do Instituto de Biologia Molecular e Celular da Universidade do Porto, e a que tudo indica outros serviços de Genética Médica irão aderir.

O CEP, tendo nascido num pequeno canto do HGSA, mantém com este relações de colaboração previlegiadas. Em meados dos anos 80, com a expansão do hospital para o ex-quartel do CICAP, foram neste criadas novas instalações para uso do CEP, onde existem salas de consulta que tornaram possível uma expansão do acompanhamento médico dos doentes e seus familiares. Este incremento da actividade clínica, e a necessidade de assegurar a realização dos ensaios clínicos da imunodepuração, que tiveram início em 1993, levaram à criação da Unidade Clínica de Paramiloidose (UCP), a estrutura do HGSA que coordena essa actividade. O CEP vive pois paredes meias com a UCP, o que torna difícil aos utentes, e não só, reconhecer o papel desempenhado pelo HGSA e colaboradores de outras unidades de saúde (Hospital de S. João, Hospital de Magalhães Lemos) no acompanhamento assistencial da doença, que muitos julgarão da responsabilidade do CEP. Esta confusão reflete-se mesmo a nível legislativo e regulamentar, tendo sido atribuídas ao CEP funções relacionadas com actos médicos, como prescrição de receituário e de ajudas técnicas, sem a preocupação de se saber se o CEP possuía os meios necessários. De facto, ainda que prestado todo o apoio que lhe é possível à actividade clínica, e dela beneficiando, o CEP dispõe apenas de estruturas administrativas e laboratoriais.

Com a reduzida estrutura descrita, o CEP ganhou a sua reputação e honroso currículo pelo esforço abnegado de muitos colaboradores, que souberam dar continuidade à obra de Corino de Andrade. Citarei de entre eles alguns que tiveram um particular papel de liderança ao longo dos últimos anos, e que associaram o seu nome a este Centro: a Doutora Paula Coutinho, o Professor Doutor Falcão de Freitas, a Prof.ª Maria João Saraiva e sobretudo o Doutor Pedro Pinho e Costa, o nosso último Director, recentemente aposentado, que lhe dedicou o melhor de toda uma vida profissional.

Com o acentuado crescimento e fortalecimento das estruturas de carácter técnico-científico a que se assistiu em Portugal, sobretudo desde a integração europeia, o CEP já não é hoje a estrutura dominante, quase única, de investigação da PAF, que foi no passado. Quem se interessar pelo estudo e investigação da PAF encontra hoje ambiente favorável e boas condições de acolhimento em diversas instituições, condições por vezes bem melhores que aquelas que o CEP pode oferecer. No entanto, este dispõe de um valioso espólio bibliográfico e de material biológico, e de uma valiosíssima base de dados pessoais e familiares, cruciais para futuros estudos de natureza genética e epidemiológica que poderão vir a revelar-se importantes na procura de melhores meios de controlo da doença, talvez, espero, num futuro já não muito distante

Director do Centro Estudos Paramiloidose do Porto

INFORMAÇÃO

Amigo e Associado

Se necessitar de ajuda, solicite-nos, contactando esta Associação de 2.ª a 6.ª feira, das **9 horas** às **12H30** e das **14 H às 17H30** para a seguinte morada:

Associação Portuguesa de Paramiloidose — Av.ª D. António Bento Martins Júnior — Caxinas 4480-664 Vila do Conde — Telefone: 052/623375 — Fax: 052/623375

Colabore com a APP,
Existimos para ajudar !...

A Direcção Nacional da APP