



N.º 12 — JUNHO 1987

# JORNAL

## associação portuguesa de paramiloidose

SEMESTRAL (DIST. GRATUITA)

### Editorial

A Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF) — «Doença dos Pezinhos» como é vulgarmente conhecida na Região da Póvoa de Varzim — foi caracterizada e individualizada como doença há já umas boas dezenas de anos.

Desde então tem sido objecto de estudos em vários centros de Investigação Nacionais e Estrangeiros.

No nosso País, o Centro de Estudos de Paramiloidose do Instituto Nacional de Saúde em colaboração com o Hospital Geral de Santo António do Porto contribuiu e contribui, graças a investigações feitas pelos Drs. Pedro Pinho Costa e Maria João Mascarenhas Saraiva, para progressos significativos no entendimento da origem causal do Mal e dos seus mecanismos patogénicos.

Sabendo-se que é uma doença hereditária e começando-se a antever os factores que possivelmente relacionam as alterações genéticas com as perturbações clínicas, é neste momento possível, estudando os familiares dos doentes, encontrar dados que permitem estabelecer o grau de probabilidade que esses familiares têm de transmitir a doença à sua descendência e o grau de perigosidade que eles próprios têm em vir a sofrer da doença.

Estes dados permitem-nos informar mais concretamente as famílias atingidas do mal — chama-se a isto o Diagnóstico Precoce.

A Associação Portuguesa de Paramiloidose esforça-se por obter condições sociais e económicas que permitam melhorar a situação dos doentes, aligeirando o peso que a Paramiloidose representa para eles e para os seus Familiares.

A conjugação destes esforços com os resultados que estão a ser obtidos nas Investigações em Portugal assim como em outros países — Japão, Suécia, Inglaterra, USA, etc. — permitem-nos ter a esperança de que num futuro não muito longínquo possamos alterar o curso do MAL.

Corino Andrade

### NOTÍCIAS

#### CURSO SOBRE PARAMILOIDOSE PARA TÉCNICOS DE SAÚDE

5 e 6 / Junho / 87 — Vila do Conde

O Núcleo da APP de Vila do Conde organizou um encontro Nacional sobre Paramiloidose dirigido essencialmente a enfermeiros e assistentes sociais de todo o País.

Nele colaboram médicos e enfermeiros do Hospital de Santo António e entidades locais ligadas aos problemas de Saúde. Pretendeu-se levar a estes técnicos de Saúde um máximo de informação sobre a Paramiloidose, os cuidados que exige, os problemas pessoais, familiares e sociais que levanta.

#### PROGRAMA DA RÁDIO E TELEVISÃO SOBRE PARAMILOIDOSE

Integrado na Campanha de Diagnóstico Precoce lançada este ano pela Associação Portuguesa de Paramiloidose, conseguiu-se já alguma colaboração dos meios de comunicação social. Assim:

- 1 — Foi incluído no programa ABZ da RTP do dia 31/1/87 uma pequena entrevista em que se discutiu a doença e referiu a importância e o significado do seu Diagnóstico Precoce.
- 2 — Tem passado regularmente na RTP um anúncio divulgando este meio de combate à doença.
- 3 — Durante uma semana no mês de Janeiro falou-se todas as manhãs na Antena 1 da Paramiloidose e dos seus problemas, com entrevistas a doentes e familiares que discutiram abertamente as suas preocupações e a sua posição perante o Diagnóstico Precoce.

Muito ainda está por fazer. Se conhece alguém nas Rádios e Jornais Locais, tente fazer passar mais informação sobre a Paramiloidose. A APP põe à sua disposição todo o material de que necessitar.

#### CAMPANHA DE ANGARIAÇÃO DE FUNDOS

Pouco tempo após tomar posse como membro da direcção da Paramiloidose, iníciel e ajudada por outros membros desta mesma direcção uma campanha de angariação de fundos.

Foram óptimos os resultados e é com um sincero obrigado que reconheço a todos os que tão gentilmente têm contribuído para esta associação, principalmente (o seu agradecimento) aos Lions Club que tanto têm contribuído quer monetariamente quer na divulgação do conhecimento deste grave problema social, para o qual se torna necessário e urgente chamar a atenção dos cidadãos e autoridades.

Também os núcleos têm correspondido muito bem a todas as solicitações que lhes temos feito, mas só assim é que poderemos ajudar aqueles que tanta esperança depositam em nós.

A Tesoureira



## PARAMILOIDOSE: RASTREIO DA POPULAÇÃO PORTUGUESA EM RISCO

P. Pinho e Costa

Centro de Estudos de Paramiloidose

No decurso dos últimos anos tornou-se evidente que a paramiloidose atinge em Portugal números invulgares, havendo quem considere que não há, em qualquer outro país, doença hereditária grave com tão elevada concentração. Em 31 de Outubro de 1986 estavam registadas no Centro de Estudos de Paramiloidose 464 grandes famílias, correspondendo a mais de 1.000 famílias nucleares (pai, mãe e filhos vivendo debaixo do mesmo tecto). Estes números, no entanto, tendem a subir pois continuamente são detectadas novas famílias afectadas.

É fácil encontrar razões para a existência em Portugal de tão grande número de doentes e famílias sofrendo de paramiloidose. A primeira é o facto da mutação genética que deu origem à doença e que é transmitida de pais para filhos ter ocorrido há já longos séculos, provavelmente na região da Póvoa de Varzim. A segunda é a circunstância de a doença só se manifestar numa idade relativamente avançada (entre os 25 e os 40 anos em mais de 90% dos casos). Deste facto resulta que os portadores da mutação, que são perfeitamente saudáveis até à manifestação dos primeiros sintomas, casam e têm filhos, por vezes em número considerável, antes da doença se manifestar.

Graças a trabalhos de investigadores do Centro de Estudos de Paramiloidose, tornou-se possível desenvolver uma análise bioquímica complexa mas rigorosa que permite determinar, desde o nascimento, quais os filhos de doentes que são portadores da mutação e que, numa idade mais ou menos avançada, terão grandes probabilidades de vir a sofrer da doença e de por sua vez a transmitir aos filhos que porventura venham a ter. Esta possibilidade de identificar com grande antecedência os prováveis futuros doentes poderá vir a constituir uma importante arma no combate à disseminação da paramiloidose. Tomou-se imperativo, perante um problema que em Portugal atingiu esta amplitude, dar início a uma campanha junto dos portadores da mutação, sobretudo aqueles em idade de casar e de ter filhos, no sentido de os esclarecer sobre os riscos que a sua descendência correrá de vir a padecer de paramiloidose. Importante se tornou também libertar os não-portadores da mutação da angústia de poder vir a manifestar a doença e de a transmitir aos seus filhos.

Esta campanha foi iniciada pelo Centro de Estudos de Paramiloidose, no âmbito das suas atribuições, em Janeiro de 1984 com o projecto clínico-laboratorial intitulado « PAF — Rastreio da População em Risco em Portugal », inicialmente subsidiado pelo Governo Norueguês (trabalho de campo), depois pela Fundação Calouste Gul-

benkian (equipamento) e pela Direcção Geral dos Cuidados de Saúde Primários (pessoal e material de consumo). A ela se juntou prontamente a Associação Portuguesa de Paramiloidose, através da sua Direcção e dos seus núcleos concelhios.

O trabalho de rastreio iniciou-se pelos concelhos de Matosinhos, Porto, Vila Nova de Gaia, Vila do Conde, Seia, Covilhã e Figueira da Foz, prosseguindo depois pelos concelhos de Lisboa, Braga, Barcelos e Esposende. Dentro de poucos meses será iniciado o rastreio no concelho da Póvoa de Varzim. A população em risco era inicialmente estimada em pelo menos 3.000 indivíduos. Como resultado da própria campanha, no entanto, verificou-se que a estimativa inicial era muito baixa e actualmente consideramos que pelo menos 6.000 indivíduos estão em risco de vir a desenvolver a doença.

Cerca de 1.500 amostras de sangue foram colhidas até ao momento, sendo nossa preocupação fazer incidir o estudo prioritariamente sobre os adultos jovens (mais de 15 anos), em idade de casar e de procriar. Cerca de 1.000 amostras foram já analisadas laboratorialmente, verificando-se que aproximadamente 43% são portadores da mutação característica da paramiloidose de tipo português.

Graças a um novo método de análise desenvolvido pelo Prof. Altland da Universidade de Giesen, República Federal Alemã, esperamos poder acelerar em breve o ritmo de rastreio da população, de modo a concluí-lo num prazo de tempo razoável. O equipamento para a execução deste método foi já encomendado com auxílio de um subsídio concedido para o efeito pelo Instituto Nacional de Saúde. Esperamos assim completar o rastreio da população portuguesa num prazo de 3 a 4 anos e simultaneamente corresponder às solicitações que nos chegam de diversos países (casos da Itália, Espanha, Estados Unidos, Holanda e Brasil). Dai nos têm sido enviadas amostras de sangue de indivíduos pertencentes a famílias afectadas de paramiloidose com o pedido de nelas ser feito o diagnóstico dos portadores da mutação.

Os dados de que já dispomos permitiram-nos entretanto dar início a uma consulta de aconselhamento genético, no Centro de Estudos de Paramiloidose, embrã de uma consulta que eventualmente virá a ser constituída nos Centros de Saúde dos concelhos onde a paramiloidose tem maior prevalência. Esperamos que este serviço descentralizado de aconselhamento genético venha contribuir, de modo significativo, para a contenção da paramiloidose em Portugal.

### PRÓXIMO JORNAL

A Direcção da A. P. P. gostaria de contar com a colaboração dos núcleos e sócios da A. P. P. para a elaboração do seu próximo jornal.

Contamos consigo.

Colabore.

Comece hoje mesmo a escrever uma notícia.

Envie-nos logo que esteja pronta.

O próximo jornal sairá em Dezembro 1987.

A DIRECÇÃO

### ALTERAÇÃO DAS COTAS

Foi proposta na Assembleia Geral Ordinária da APP que se realizou no dia 4 de Abril / 87 e aceite por unanimidade a alteração de cota mínima de 200\$00 para 300\$00 que deverá entrar em vigor a partir de Janeiro de 1988.

Chamamos por isso a atenção dos nossos sócios para esta alteração de cota mínima.

A DIRECÇÃO



## “ O ACOMPANHANTE ”

- SERÁ QUE É SÓ O PARAMILOIDÓTICO QUE SOFRE?..
- QUEM SE LEMBRA DO(S) ACOMPANHANTES E FAMILIARES ?

É evidente que ele (paramiloidótico) sofre mas também faz sofrer o seu acompanhante que, com o decorrer do tempo, vem a ser destruído psicologicamente e fisicamente. Diria mesmo que ele o « acompanhante » é uma peça fundamental sem o qual o doente tinha poucas hipóteses de suportar o drama da sua doença, que para além de o incapacitar o torna dependente de outros. Esses outros serão necessariamente: MARIDO, MULHER, PAI ou MÃE, estes — no meu entender — os mais chegados ao doente, e como tal os maiores sacrificados, não excluindo outros que eventualmente possam estar ligados, directa ou indirectamente, por motivos de amizade ou de consideração.

Perante a evidência deste facto, é legítimo sublinhar a acção de coragem e carinho que o acompanhante tem para com o paramiloidótico.

DIGO DE CORAGEM — PORQUE FAZ ENCORAJAR O PRÓPRIO DOENTE.

DIGO DE CARINHO — PORQUE AJUDA A AMENIZAR O SOFRIMENTO IMPLACAVEL DA DOENÇA.

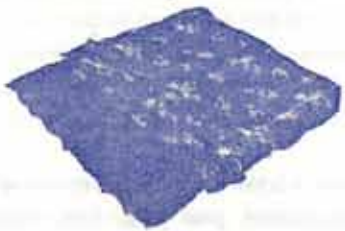

É desnecessário dizer algo mais do papel primordial que o acompanhante tem para o paramiloidótico, pois o mais importante que tudo, são as obras que ele pratica em apoio ao s/ doente. Daí o facto de não ser menos importante, atribuir-lhe com toda a justiça uma mensagem de: LOUVOR, AFECTO E APREÇO.

Bem hajam os acompanhantes. Para eles um voto de coragem e amor.

« NUNCA POR NUNCA HAVERÁ PREÇO QUE PAGUE O SEU SACRIFÍCIO »

José Silva Ferreira

**COELIMA  
LENÇÓIS**

*Coelima* PEVIDÉM-PORTUGAL

## A FELICIDADE



Quando o meu pai, com um ar muito feliz, me disse que o resultado da análise que há meses havia feito, para prospecção da PAF, dera NEGATIVO, senti todo o chão fugir deliciosamente debaixo dos meus pés.

Tive a sensação de quem acorda dum pesadelo tremendo e verificar que tudo era mentira. Assim todas as premissas em que baseei a minha vida, a minha conduta, até essa altura, estavam erradas. Todos os meus receios e medos eram infundados, não tinham razão de existir.

Como é natural o meu horizonte de vida era visto por mim mais limitado.

Como consequência todas as minhas acções, toda a minha vida era programada em função disso: não pensava em ter filhos, em não perder muito tempo em Cursos, e sobretudo entrar o mais rapidamente possível no mundo do trabalho, com a obtenção dum emprego seguro e estável, que me permitisse o sustento, o amearhar o mais que pudesse, e, principalmente, que me assegurasse uma reforma também melhor possível, numa previsível invalidez.

Durante muitos anos muita coisa não fiz e não construí e que poderia ter feito e construído, se não vivesse nesse martírio.

Agora tudo é diferente, pois sinto-me uma pessoa normal, com as mesmas probabilidades que as outras pessoas têm de viver muitos anos, de ter uma vida conjugal normal, de poder ter filhos sem a possibilidade de lhes transmitir a doença.

Finalmente queria dirigir algumas palavras àqueles que por diversas razões ainda não quiseram ou puderam fazer a análise. Não se deixem em vão viver numa permanente e inútil angústia. Muitos poderão ter a certeza, talvez a maioria de que, quem sabe, não terão PAF e não compensa viver na incerteza.

Para aqueles que não tiveram a felicidade que eu tive, peço-lhes que tenham muita coragem, que tenham esperança e não desanimem, porque a ciência, como um todo, está a desenvolver-se vertiginosamente, e dum momento para outro novos saltos se hão-de dar no caminho dum mais eficaz tratamento e dum cura definitiva. Podereis ter a certeza que, agora, com redobrada energia, dum forma ou de outra, trabalharemos para isso, porque pensamos muito em vós e estamos convosco.

Maria Mavilda



## As Vantagens das Associações de Doentes

O associativismo tem, ao longo da história da sociedade humana, assumido diferentes formas, condicionadas pelos factores de progresso ou pela própria evolução das noções de pragmatismo.

Contudo, qualquer que seja o estádio em que se analise o fenómeno da associação, este aponta para uma génese comum que, de uma forma genérica e simplista, se poderá traduzir nos velhos ditados de que «duas cabeças pensam melhor que uma só» ou que «a união faz a força».

Quando a necessidade ou as vantagens da associação se reportam, contudo, à especificidade de uma doença como a paramiloidose, ainda que algumas das suas componentes sejam tocadas pela forte carga psicológica de um «mal» que é hereditário, de carácter dominante e, até à data, irreversível, em causa está a defesa e a propagação de valores que ultrapassam os conceitos das fórmulas que se referem à organização económica ou desportiva, ou ao simples desejo de conviver.

Em primeiro lugar, trata-se de obstar ao sentimento voluntariamente generalizado de que as chamadas «coisas más» da vida só acontecem aos outros e que podemos permanecer numa espécie de imunidade que é fruto do desejo muito antigo de sobrevivência.

O encarar de uma situação diagnosticada de paramiloidose é um facto tão natural quanto a própria evidência da doença, mas é precisamente dessa evidência que resulta a forte necessidade de um apoio que se oriente para a informação especializada, para a minimização das dificuldades, para a criação de um ambiente de confluência de interesses e para o aparecimento dos meios que proporcionem o aperfeiçoar das técnicas de levantamento, das formas preventivas e dos suportes de cura.

Ao constituir-se em associação, os paramiloidóticos estão a buscar um ambiente de companhia que lhes abrirá perspectivas de relacionamento de uma forma geral, mas também adaptada à sobrecarga psicológica e humana da sua «nova» existência.

Contra a aceitação passiva ou relutante de um ambiente familiar pouco motivado para a «diferença», a piedade ou a caridade social, deverá o doente com paramiloidose assumir uma atitude informada e organizada, que aponte para uma melhor visão das possibilidades de saída.

Como elementos que são ou foram activos na sociedade, podem, pelas próprias características do associativismo, constituir-se num grupo mais nitidamente de pressão pelo assumir das responsabilidades que essa sociedade detém para com cada um dos seus componentes. É um conceito provado que um grupo reivindicativo se impõe com mais força que uma voz isolada e as reivindicações em saúde estão tocadas pelo grau de imediatismo de tudo o que é eminentemente transitório.

O melhor levantamento das dificuldades que proporciona o conhecimento dos casos existentes e a sua catalogação em termos objectivos proporcionará, por seu turno, uma distribuição mais correcta dos meios e das disponibilidades facilitando e generalizando a assistência médica possível.

A associação referida a uma doença hereditária, relacionada com um erro genético que se transmite através de gerações, tem ainda o carácter urgente da informação trazida aos próprios portadores ou afectados, ainda que esta seja uma questão que ultrapassa as regras da lógica ou o foro médico.

A evolução dos estudos até agora realizados, só nos permite apontar como solução imediata o diagnóstico precoce da doença e o aconselhamento no sentido da sua não propagação.

E este aspecto toca uma decisão que é fatalmente individual e que se dirige a uma função interiorizada como uma das grandes finalidades da vida.

A recusa ao confronto com a inevitabilidade pode ser uma defesa natural, mas foge às características de uma inteligência pura. A informação, o apoio material, a abordagem aberta das questões, a amizade, ajudarão o indivíduo a melhor se assumir e, esperamos que em muitos casos, ajudá-lo-á ainda a libertar-se do peso da sua própria carga genética, abrindo-lhe as fronteiras de uma vivência sem medos.

Existem vários núcleos de associações de paramiloidose espalhados pelo país, bem assim como um grupo de médicos interessados nas pesquisas de laboratórios que levem à descoberta de possíveis vias de cura. É preciso que estes núcleos se fortaleçam e compreendam a importância e a especificidade de cada uma das suas funções.

Porque a paramiloidose é uma doença tipicamente nossa, há que «tratá-la bem». Mas que este não seja apenas um trocadilho de mau gosto...

*Maria Fernanda*



## A Associação Portuguesa de Paramiloidose

Criada em 1979, tem neste momento cerca de 3.500 sócios incluindo doentes, familiares, médicos e investigadores e, de um modo geral, todas as pessoas interessadas em colaborar na solução dos inúmeros problemas que a Paramiloidose põe aos doentes e seus familiares.

A APP tem núcleos a trabalhar em todas as zonas mais atingidas pela doença. Neste momento tem 8 núcleos espalhados pelas zonas mais atingidas tais como: Barcelos, Braga, Póvoa de Varzim / Vila do Conde, Porto, Figueira da Foz, Seia, Unhais da Serra, Lisboa.

Da incumbência dos núcleos :

- 1.º — elaborar o rastreio dos Paramiloidóticos na sua área a qual será enviado à Direcção;
- 2.º — colaborar com as autarquias locais, Centros de Saúde e outras instituições, na resolução dos problemas que digam respeito à saúde ou assistência aos doentes Paramiloidóticos.
- 3.º — procurar ajudar a resolver os problemas de ordem económica, médica e assistencial aos doentes mais carenciados;
- 4.º — incentivar e velar pela aplicação dos programas de assistência médica, de enfermagem e social aos Paramiloidóticos;
- 5.º — fomentar e apoiar as actividades desportivas, culturais e educativas, procurando extrair delas o máximo benefício para os Paramiloidóticos;

- 6.º — apoiar todas as iniciativas destinadas à angariação de fundos para a Associação, bem como enquadrar-se em acções apresentadas pela Direcção da APP ou mesmo pelas Direcções de qualquer outro núcleo;
- 7.º — elaborar relatório e contas anuais e remetê-las da APP até fins de Janeiro de cada ano imediato;
- 8.º — elaborar o Plano de Actividades e Orçamentos Anuais, remetendo-os à Direcção da Associação até 31 de Janeiro;
- 9.º — sugerir à Direcção propostas de sócios beneméritos e honorários dentro da área do núcleo;

A APP já conseguiu benefícios para os doentes e seus familiares tais como: medicação gratuita, mais benefícios sociais, criação de consultas nas localidades mais densamente atingidas pela doença, divulgação do conhecimento da Paramiloidose, mas muito mais há ainda para fazer.

Os objectivos da APP para os próximos anos são:

- Obtenção da Sede
- Melhoria das condições de segurança social
- Divulgação do diagnóstico precoce
- Campanha de angariação de fundos
- Campanha de angariação de novos sócios
- Maior esforço de informação
- Maior cooperação com o Centro de Estudos de Paramiloidose.

## Associação Portuguesa de Paramiloidose

### Campanha de Diagnóstico Precoce da PAF

**Finalidade :** Conseguir que todos os familiares de doentes (irmãos ou filhos) façam uma análise ao sangue no Centro de Estudos de Paramiloidose para saberem se herdaram ou não o gene da doença.

Se a análise for *positiva*: herdaram e podem transmitir.

Se a análise for *negativa*: não herdaram e estão, assim com toda a sua descendência, para sempre livres da doença.

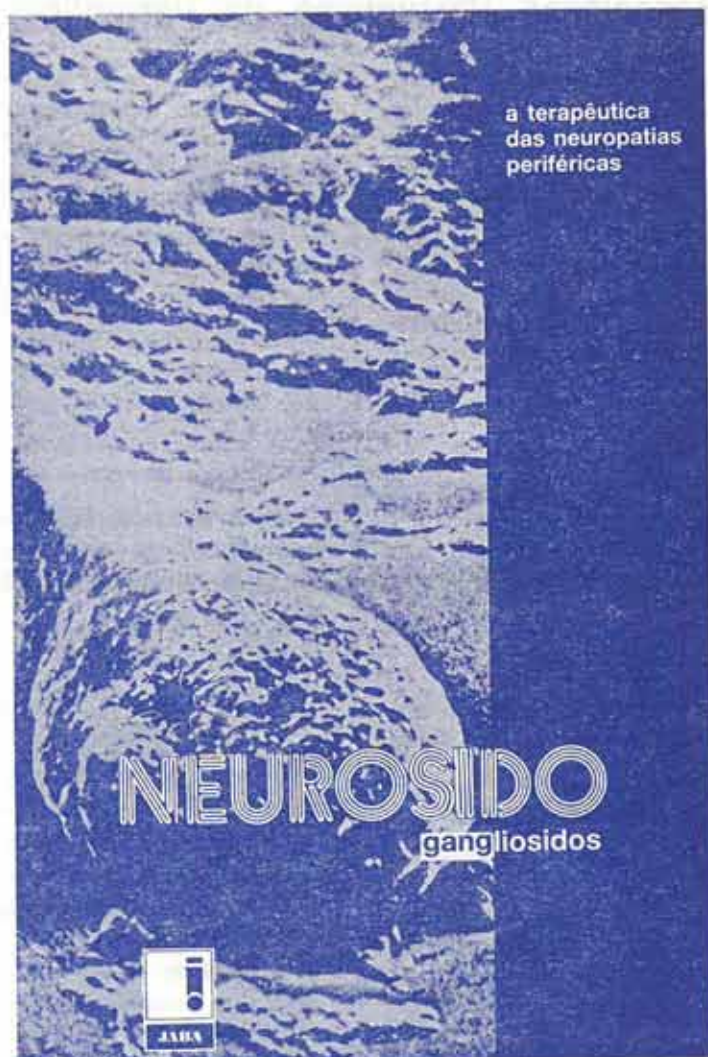
O que cabe ao Núcleo fazer :

1. Indicar um membro do núcleo que será responsável pela campanha a nível local.
2. Distribuir cartazes pelos locais públicos: Sede do Núcleo, Igreja, Junta de Freguesia, Centro de Saúde, tendo o cuidado de assegurar que fique exposto em local visível e protegido, evitando como é evidente cafés e lojas.
3. Dinamizar a população em risco de doença sobretudo entre os 15 e os 45 anos (ou com filhos dessa idade) a fazer a análise.
4. Promover reuniões dessas pessoas para discussão do problema. Será fornecido material para as reuniões e numa delas poderá estar presentes um elemento do Centro de Estudos de Paramiloidose e alguém para fazer colheitas de sangue.
5. Fazer uma lista dos jornais e estações de Rádio locais a enviar à Direcção da APP, juntamente com o nome de pessoas que possam servir de contacto, para que nesses meios de comunicação social possam anunciar e conversar sobre o Diagnóstico Precoce.

*O Diagnóstico Precoce da Paramiloidose é o único meio de combater esta terrível doença. Colabora nesta Campanha.*

*Não adianta fugir à verdade. A doença virá na mesma. Com o Diagnóstico Precoce conseguirá pelo menos que ela não passe para os seus filhos.*





## AS PERTURBAÇÕES URINÁRIAS

As perturbações urinárias constituem um dos problemas mais delicados para o doente com PAF.

Usualmente, surgem de forma mais ou menos insidiosa não constituindo, no entanto, manifestações iniciais da doença.

Poucos anos após o aparecimento da doença, a sintomatologia urinária torna-se evidente caracterizando-se, basicamente, por dificuldade e conseqüente necessidade de esforço no início da micção havendo, por vezes, interrupção do jacto urinário. A retenção subjacente a esta dificuldade deve-se a uma eventual atonia da parede da bexiga com perda da sensação de plenitude vesical e concomitante distensão.

Com o decorrer da doença estas queixas vão-se acentuando: a progressiva retenção pode então coexistir com episódios de incontinência, mais frequentes

com os esforços. Crê-se tratar-se de uma incontinência por extravasamento.

Nas fases mais avançadas, a incontinência instala-se de forma permanente, traduzindo a paresia do esfíncter uretral estriado.

Todos estes distúrbios podem levar a complicações mais ou menos sérias que vão desde infecções urinárias até problemáticas limitações da vida social do doente. As primeiras acarretam um agravamento do estado geral do doente enquanto as segundas conduzem-no a um indesejável isolamento.

Deste modo, todos os esforços devem visar o diagnóstico e tratamento imediatos das infecções urinárias e a melhor integração do doente nos seus meios familiar e social.



## Perguntas e Respostas Sobre a Paramiloidose

Dr.ª Paula Coutinho

*P — Como se transmite a doença?*

R — A Paramiloidose é uma doença hereditária, que é transmitida de pais para filhos no momento da concepção. Na doença existe um gene (estrutura responsável por todas as características do indivíduo) alterado e é essa alteração que passa para os genes dos filhos, possibilitando que ele venha mais tarde a transmitir a doença, e eventualmente a tê-la.

*P — A Paramiloidose é contagiosa? Corre-se algum risco ao contactar com as pessoas doentes?*

R — Evidentemente que não. A única transmissão possível é a descrita acima, na concepção de cada filho.

*P — Uma vez herdado o gene, há outros factores (alimentação, hábitos, educação, etc.) que influenciem o aparecimento da doença?*

R — Que se conheça, não. O gene alterado funciona como uma bomba ao retardador, com a sua hora marcada, que vai desencadear, muitos anos mais tarde, o aparecimento dos sintomas da Paramiloidose.

*P — A Paramiloidose pode « saltar » uma geração, isto é, passar dos avós para netos sem um dos Pais terem sido atingidos?*

R — Aparentemente pode, em duas circunstâncias.

1 — se o pai ou a mãe morrerem antes do aparecimento dos primeiros sinais da doença; nesse caso um deles teria, obrigatoriamente, o gene alterado que transmitiu, e se tivesse feito a análise do Diagnóstico Precoce ela teria sido positiva.

2 — O pai ou a mãe, aparentemente saudáveis, podem ter uma forma tardia de PAF. Tem o gene alterado, terá análise positiva, mas não tem ainda a doença, apesar de uma idade em alguns casos já avançada.

*P — Em que consiste a análise para Diagnóstico Precoce?*

R — Para a pessoa que a faz é uma simples colheita de sangue, como muitas outras que se fazem. A análise envolve depois um método muito complicado e demorado, só possível de executar no Centro de Estudos de Paramiloidose.

*P — Então toda a gente tem de ir ao Centro para a fazer?*

R — Se viver perto do Porto, é o mais prático.

Se vive longe, e tem dificuldades em se deslocar, contacte o seu médico no Centro de Saúde que o informará sobre o que há a fazer para enviar o sangue em boas condições para o Centro de Estudos de Paramiloidose.

*P — A análise para Diagnóstico Precoce é a mesma coisa que a biópsia?*

R — Não. A biópsia só é positiva quando a pessoa já tem a doença, ou está quase a tê-la. Uma biópsia negativa não exclui que se venha a ter a Paramiloidose anos depois. Uma análise de diagnóstico precoce é positiva desde os primeiros anos de vida e fica sempre positiva, se for negativa será negativa toda a vida.

*P — Quem já fez biópsia tem necessidade de fazer a análise?*

R — Evidentemente. Veja a resposta anterior.

*P — O que significa ter uma análise negativa?*

R — Significa que não se herdou o gene que condiciona a doença e portanto que nem se pode transmitir nem ter mais tarde a Paramiloidose. As pessoas com análises negativas estão, assim como a sua descendência, para sempre livres da doença.

*P — O que significa ter uma análise positiva?*

R — Significa que se herdou o gene da doença e portanto que se pode transmitir a Paramiloidose aos filhos. Esta pessoa poderá ou não vir a ter mais tarde a doença. A análise não dá nenhuma indicação sobre quando isso acontecerá.

*P — Ter a análise positiva significa que se tem a Paramiloidose?*

R — Não. Como se disse na resposta anterior, significa que se transmite a doença e que esta poderá aparecer mais tarde.

*P — As pessoas que têm a análise positiva devem fazer algum tratamento para evitar que mais tarde a Paramiloidose apareça?*

R — Neste momento, não há ainda nenhum tratamento a fazer nestes casos.

*P — Em que idade se deve fazer o diagnóstico precoce da Paramiloidose?*

R — Em qualquer idade, a partir dos 15 anos, desde que se pertença a uma família afectada. Não se faz antes para não traumatizar, do ponto de vista psicológico, as crianças filhas de doentes.

*P — Uma pessoa cujo pai pertença a uma família com Paramiloidose mas esteja ainda perfeitamente saudável com mais de 60 anos deve fazer a análise?*

R — Em rigor, quem a devia fazer é o pai. Conhecem-se agora formas tardias da doença e portanto o estar saudável aos 60 anos não quer dizer que não se seja transmissor da doença. Se a análise for negativa no pai não é necessário os filhos fazerem-na. Se for positiva podem ter recebido o gene e portanto devem fazer a análise para o saber.



## Uma História Perdida no Tempo

Parece-me que isto se passou quase há um século. Eu era pequenissima. O Avô vivia ainda e eu na sua sombra.

Pascoaes amava as árvores.

Nesta época, levantava-se cedo, limpava os troncos velhos, onde o tempo criara podridão. Um trabalhador seguia-o, transportando um balde com cal amassada e uma colher de trolha. Com esta massa, o poeta enchia o espaço cavado e ôco dos velhos troncos carcomidos, para que a chuva não entrasse mais nesse âmago desfeito e a desagregação progredisse. O Pai, ao lado, podava.

O cenário era o jardim que tinha, nessa altura, uma enorme palmeira ao centro. Foi justamente no canteiro do meio que se deu o estranho acontecimento. A surpresa paralisou os nossos gestos. Quase deixamos de respirar.

Uma cobra, imóvel, de busto erguido, a cabeça estendida, sibilava misteriosamente. Numa haste de roseira anã, um passarito plava num tom de grande aflição.

Depois, desceu para o chão orvalhado. Pouco a pouco, foi-se aproximando, em pequeninos saltos hesitantes, plando queixumes, do réptil imóvel — espantosamente imóvel.

Num momento, o destino cumpriu-se. E foi o passarito quem, voluntariamente se entregou à morte,

dominado por estranha, oculta magia. Entrou, impassível, nas entranhas da cobra fascinante.

Uma cena perfeita de sedução.

De súbito, o Poeta acordou da sua estática contemplação. Num instante uma pedra enorme paralisou a cabeça do réptil.

O jornaleiro levou-a para o terreiro pequeno. Seu corpo contorcia-se desesperadamente. Mais pedras vieram distender-lhe o corpo estreito, prendendo-a à terra.

O Poeta abriu um canivete, rasgou o ventre convulso da cobra imobilizada, no lugar onde em que uma bolsa flácida e agitada, em loucas palpitações de vida, denunciava a presença da ave aprisionada.

E o milagre aconteceu.

O poeta depôs no chão o pássaro liberto, que estonteado, doidejou no solo, alguns instantes, tombou, retomou o equilíbrio e... depois ergueu o seu voo de liberdade e altura. No chão, a cobra ainda estrebuchava.

A expressão do Poeta era radiosa. O Pai olhava-o comovido.

*Maria José Teixeira de Vasconcelos*

(Sobrinha do Poeta Teixeira de Pascoaes)

## DOUTORAMENTO

Em 6 de Março de 1987, no Instituto de Ciências Biomédicas «Abel Salazar» (ICBAS) da Universidade do Porto, apresentou a sua tese de Doutoramento em Bioquímica o Dr. Pedro Gonçalves de Pinho Costa. A dissertação foi subordinada ao Tema «A substância Amiloide na Polineuropatia Amiloidótica Familiar».

O novo Professor, foi aprovado por unanimidade pelo Júri constituído pelos Professores Drs. Corino de Andrade e P. Moradas Ferreira do ICBAS; Prof. Dr. Pato Carvalho da Universidade de Coimbra e Prof. Dr. João Monjardino da Universidade de Londres. Foram arguentes os Professores João Monjardino e P. Moradas Ferreira. Presidiu ao Júri, em representação do Reitor, o Professor Dr. F. Carvalho Guerra, Vice-Reitor da Universidade do Porto.

O Dr. Pedro Pinho Costa nasceu a 29/2/32 em S.

Tiago de Riba-Ul, Oliveira de Azemeis, começou a trabalhar no Instituto de Neurologia em 1961, dedicando-se desde logo ao estudo e investigação da Paramiloidose nos seus aspectos bioquímicos, imunológicos e neuropatológicos. Colaborou desde o início no Centro de Estudos de Paramiloidose, do qual desde 1981 é membro da Comissão Directiva. Em 1973 e após estágio nos Estados Unidos da América dirigiu um projecto de investigação que levou ao isolamento e caracterização da substância amiloide da Polineuropatia Amiloidótica Familiar. Desde Janeiro de 1984 organiza e dirige vários projectos de investigação do Centro de Estudos de Paramiloidose, salientando-se pela importância o rastreio da população em risco, projecto esse que permite identificar os futuros portadores da doença e que permitirá o aconselhamento genético.

A SECRETARIA



Sede provisória:  
HOSPITAL GERAL DE SANTO ANTÓNIO  
4000 PORTO

Execução gráfica  
Tip. ALMAGRÁFICA  
Porto  
4.500 ex. — 6 · 87