



**AA1P**  
Associação **Alfa1** de Portugal

# DEFICIÊNCIA DE ALFA1 ANTITRIPSINA

1. A situação
2. O que é a Alfa1
3. Como se herda
4. O diagnóstico
5. O tratamento
6. Doentes Alfa
7. A associação



# A situação

A Deficiência de alfa1 antitripsina (Alfa1) é uma doença rara...

... hereditária

... genética

... afecta crianças e adultos,

... está sub-diagnosticada

... provoca enfisema pulmonar precoce, em idades inferiores a 45 anos.

... tem um enorme impacto na vida de quem está afectado.

**MAS... Se for diagnosticada atempadamente pode-se retardar a evolução da doença.**

# O que é a Alfa1 (1/2)

A Deficiência de Alfa1 Antitripsina (Alfa1) é uma doença genética que se caracteriza pela baixa concentração de uma proteína chamada Alfa1 Antitripsina (AAT).

Esta proteína acumula-se incorrectamente no fígado que não a consegue colocar na circulação sanguínea.

A proteína AAT desempenha um papel de carácter protector já que evita que algumas enzimas ataquem tecidos saudáveis nos nossos órgãos.

Uma das principais funções da AAT é a protecção dos pulmões das agressões internas e externas.

Por outro lado, a retenção e acumulação anormal de AAT no fígado, aumenta o risco de desenvolver doença hepática.

# O que é a Alfa1<sub>(2/2)</sub>

Quem tem alfa1 pode assim desenvolver:

Doença Hepática

Doença Pulmonar

# Doença Hepática

A **doença hepática** está mais associada às crianças apesar de poder atingir tanto crianças como adultos. Pode provocar:

- Icterícia prolongada no recém-nascido
- Colestase neonatal
- Cirrose hepática
- Hepatite

Em casos extremos a Alfa1 pode levar ao transplante de fígado.

A alfa1 é a causa genética mais comum para o transplante de fígado na criança

# Doença Pulmonar

A **doença pulmonar** está normalmente mais associada aos adultos já que só com o acumular das agressões aos pulmões é que se começam a desenvolver os primeiros sintomas.

Pode provocar:

- Asma
- Bronquite crónica
- Bronquiectasias
- Enfisema Pulmonar

Estima-se que cerca de 2% dos casos de doença pulmonar obstrutiva crónica (DPOC) estejam associados ao défice de alfa1 antitripsina.

Nos casos mais graves a Alfa1 pode levar ao transplante de pulmão.

# Outras doenças

Em casos mais raros:

- Paniculite necrotizante
- Vasculite anca-C positiva



# Como se herda?

A Deficiência de Alfa1 Antitripsina (Alfa1) é uma doença genética ou seja, transmitida de pais para filhos.

No caso dos pais serem portadores, os filhos poderão herdar, zero, uma ou duas cópias de uma mutação do gene de Alfa1 Antitripsina (AAT).

Como existem diferentes mutações e cada pessoa herda uma cópia do gene do pai e outro da mãe podem ser geradas diferentes combinações genéticas (genótipos).

# O Diagnóstico

A Deficiência de Alfa 1 Antitripsina (Alfa1) está sub-diagnosticada.

Um diagnóstico precoce torna possível que os doentes possam alterar o seu estilo de vida de forma a retardarem o desenvolvimento da doença.

Os sintomas podem ser confundidos com inúmeras outras doenças, o que dificulta o correcto diagnóstico.

Na presença de sintomas suspeitos, é recomendado o teste de doseamento da proteína no sangue.

A Organização Mundial de Saúde (OMS) recomenda que todas as pessoas diagnosticadas com doença pulmonar obstrutiva crónica (DPOC) façam o teste à alfa1.

# O Tratamento (1/2)

## DOENÇA PULMONAR

Ainda não existe cura para a Alfa1 mas existe tratamento

O tratamento disponível actualmente é basicamente para suporte e redução dos sintomas e para tentar abrandar o progresso/ agravamento da doença.

O único tratamento existente exclusivamente para estes doentes é o **tratamento de reposição** que mantém a quantidade necessária de alfa1 no sangue.

Esta terapêutica tem mostrado ser muito eficaz na redução do declínio da função pulmonar e na melhoria da qualidade de vida.

Nos casos mais extremos uma das opções é o transplante de pulmão. Esta solução trata a doença pulmonar mas não evita que o doente continue a produzir a proteína de forma deficitária.

# O Tratamento (2/2)

## DOENÇA HEPÁTICA

Em pacientes com doença hepática não existe um tratamento específico e em casos mais graves o único tratamento possível é o transplante de fígado.

Não há tratamento de prevenção e a terapia de substituição não tem efeito.

Não há como prever a gravidade com que o fígado será afectado sendo necessários adequar o tratamento aos sintomas que vão surgindo.

Na eventualidade de um transplante de fígado, o paciente passará a produzir a proteína Alfa1 Antitripsina normal, pelo que, apesar de continuar a ser portador e transmissor da doença através dos seus genes, crê-se que não correrá mais o risco de desenvolver doença pulmonar.

# Doentes Alfa (1/2)

Em Portugal não se sabe ao certo quantos doentes há diagnosticados com Alfa1.

Sabe-se que actualmente há cerca de 80 doentes em tratamento mas haverá muitos mais doentes diagnosticados que não fazem tratamento.

Estima-se que a maior parte das pessoas com alfa1 estejam ainda por diagnosticar.

Já existe um registo nacional de doentes que ainda não está activo.

Neste momento este registo está sob a responsabilidade da Sociedade Portuguesa de Pneumologia.

De acordo com dados fornecidos pelo Ipatimup, tendo em conta os diagnósticos feitos por este laboratório nos últimos anos, estima-se a existência de cerca de 25000 alfas.

# Doentes Alfa <sup>2/2</sup>



Em Portugal a vivência do doente é muito diversificada, não só pelo próprio doente como pelo hospital onde é seguido e até pelo empenhamento dos profissionais de saúde.

Nos últimos anos foi feito um esforço de sensibilização e de partilha de informação sobre a Alfa1.

Grande parte dos médicos pneumologistas já está mais alerta para os sintomas da alfa1, mas ainda assim há um grande caminho a percorrer.



# A Associação (1/2)

**AA1P** foi criada em 2011 com o intuito de divulgar informação sobre a doença e sensibilizar o público em geral e os profissionais de saúde para os seus sintomas e para a importância do diagnóstico.

A AA1P é assim fundada por pessoas de diferentes áreas (nenhuma delas ligada directamente à área da saúde) que acreditaram que podiam fazer a diferença e de alguma forma contribuir para atenuar as dificuldades sentidas por estes doentes.

Todas as pessoas actualmente envolvidas neste projecto trabalham *pro bono* tendo outras ocupações profissionais.

Actualmente a associação conta com 54 associados entre doentes e familiares.

# A Associação

(2/2)

## OS NOSSOS PRINCIPAIS OBJECTIVOS:

1. Contribuir para aumentar a qualidade de vida dos “alfa”;
2. Difundir informação sobre a Alfa1 junto da sociedade civil e dos profissionais de saúde;
3. Promover a importância do diagnóstico.

**Acreditamos que podemos fazer a diferença!**



# O que já fizemos

Criação de Website

Edição de brochura com informação genérica sobre a doença

Programa de protocolos com clínicas para diagnóstico da alfa1

Programa de protocolos para sensibilização da alfa1

Participação em diversos congressos nacionais e internacionais

Apresentação da AA1P junto de diversas entidades públicas e privadas.

Adesão à Alfa Europe e à Aliança das Doenças Raras

Acções de sensibilização

“Road show” pelos principais hospitais portugueses

Edição de newsletter trimestral

Edição do guia do doente Alfa

Edição do guia para familiares e crianças com Alfa1

# Por onde andámos



# O que levámos connosco

Associação Alfa1 de Portugal

## DEFICIÊNCIA DE ALFA1 ANTITRIPSINA

### O QUE É?

- ...é uma doença genética, passa de geração em geração
- ...pode causar doença hepática grave em crianças
- ...pode causar doença pulmonar grave
- ...está sub-diagnosticada
- ...basta fazer uma análise ao sangue para diagnosticar
- ...não tem cura mas pode-se tratar

AJUDE-NOS A AJUDAR!  
Torne-se associado da AA1P

www.aa1p.pt  
info@aa1p.pt



# O que queremos fazer

Sensibilização junto de hospitais/ centros de saúde

Manter a edição da newsletter

Criação de página de facebook

Edição de livro para crianças

Programa de sensibilização em escolas

Criação de equipas multidisciplinares que possam dar apoio aos doentes

Outras acções de sensibilização

Criação de um comité para elaboração de guideline para diagnóstico e tratamento dos doentes alfas em Portugal

Continuar a ajudar os doentes alfas a ultrapassarem as dificuldades do seu dia-a-dia

# O que nos preocupa

Disponibilização do tratamento para doentes alfa

Falta de equipas multidisciplinares nos hospitais que possam acompanhar doentes

Inexistência de guidelines nacionais para acompanhamento e tratamento dos doentes alfas

Falta de informação por parte dos profissionais de saúde e consequente falta de sensibilidade para os sintomas

Falta de disponibilidade de terapêuticas respiratórias (como a cinesiterapia respiratória)

Falta de sensibilização dos jovens para os problemas respiratórios causados pelo tabaco

Funcionamento do registo nacional de doentes alfas

# O que procuramos?

Que a **Alfa1** passe a ser uma doença mais falada e que os profissionais de saúde estejam atentos aos sintomas de forma a que possam fazer o correcto diagnóstico desta patologia



**Obrigada**