

Editorial

Após um ano e meio do primeiro encontro (Novembro 2008) de doentes com ELA, familiares e amigos vem à luz mais uma conquista:

O primeiro número da Newsletter sobre a ELA.

Durante este período muitas foram as actividades desenvolvidas, mas muitas mais temos ainda pela frente.

Eis aqui alguns exemplos das actividades desenvolvidas até à data:

- Angariação de instalações e equipamentos Sede da Apela
- Angariação de Donativos e Apoios
- Criação de Cartão de Sócio da APELA
- Criação de Documentação novo Associado
- Atribuição do estatuto de IPSS
- Cartão de livre transito para acompanhamento de doentes com ELA
- Dia da ELA
- Divulgação da ELA na comunicação social, hospitais e público em geral
- Apoio a doentes e familiares que à Associação recorreram
- Legislação específica para os doentes com ELA
- Participação em congressos e outros eventos

Dos exemplos acima mencionados há alguns que merecem um especial destaque pela sua importância para os doentes com ELA, ou pelo seu simbolismo ou pela emoção que nos causaram.

Começamos pelo dia da ELA; pela primeira vez em Portugal, celebrámos o dia Internacional da ELA. Destacamos o número de pessoas presentes que vieram de Norte a Sul do país, e a disponibilidade total e imediata dos oradores para participarem neste evento.

Não podemos esquecer a generosidade da Administração do Pavilhão



do Conhecimento, que nos cedeu o espaço, bem como da Nestlé.

Outro dos eventos a destacar e que teve enorme importância, quer pelo gesto altruísta do artista, pelas pessoas que mobilizou, pelas repercussões na comunicação social, quer da ELA quer da necessidade e importância dos cuidados paliativos, a exposição de pintura do

Eng.º António Cavaco Silva, foi mais um marco neste ano.

Intitulada "Paisagens de Luz" esteve patente no Hospital da Luz até meados de Novembro.



Realçamos ainda conquistas muitas importantes em termos de nova legislação há muito aguardada como por exemplo:

- A lei 106/2009 referente ao Regime de Acompanhamento Familiar em Internamento Hospitalar, que permite o acompanhamento permanente de familiares tanto em período diurno como nocturno.
- A Resolução da Assembleia da República n.º 34/2009, que recomenda ao Governo que crie o cartão para protecção especial dos portadores de doença rara.

Este cartão, proporciona aos portadores de doença rara um acesso diferenciado aos serviços de urgência e a consultas de especialidade, irá conter um chip onde constarão os seguintes dados:

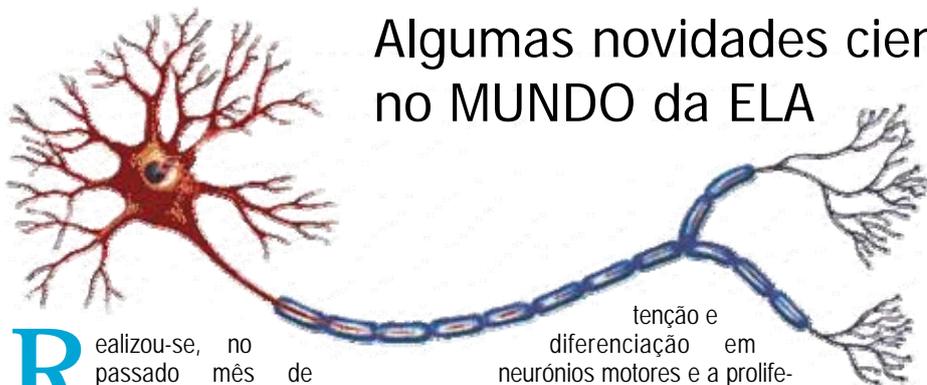
identificação do doente; patologia de que padece; medicação habitual; medicação a administrar em caso de urgência e o contacto do médico assistente.

A atribuição do Estatuto de IPSS à APELA é de suma importância para o desenvolvimento de várias actividades da Associação em pleno, nomeadamente no que se refere a apoios institucionais e empresariais.

Muito ainda temos pela frente.....

Daqui a três meses esperamos ter muitas novas e muitos colaboradores, pois é convicção de nós todos que este espaço de notícias estreite ainda mais os laços e os afectos de todos, mobilize pessoas, opiniões, partilha de conhecimento e experiências.

Algumas novidades científicas no MUNDO da ELA



Realizou-se, no passado mês de Dezembro, na fria e pardacenta mas nataliciamente fervilhante cidade de Berlim, o 20º Congresso Internacional de Doença do Neurónio Motor (DNM)/ Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) - 20th International Congress on MND/ALS. Este encontro anual de profissionais de saúde ligados às Doenças do Neurónio Motor tem vindo a fomentar um interesse crescente, tal como demonstrado pelo número elevado de participantes, oriundos de todo o mundo, e de trabalhos científicos submetidos e apresentados sob a forma de comunicações orais ou posters. Salienta-se ainda as importantes reuniões de núcleos de estudo específicos decorridas paralelamente à Reunião e o fundamental contacto informal entre diferentes grupos de trabalho durante os intervalos das sessões.

Um dos núcleos de trabalho reunido foi o European Federation of ALS (EFALS), que actualizou as directivas referentes à ELA, publicadas anteriormente em 2004. A salientar, a actualização dos critérios de diagnóstico da doença (com a renovada importância da electromiografia) e a criação de dois novos pontos centrais - as terapêuticas sem base científica até à data e, particularmente, o papel fundamental dos cuidadores. O papel dos cuidadores foi, na verdade, abordado em várias comunicações, incluindo numa das sessões de abertura da Reunião. A sua acção é fulcral junto do doente e na interacção e participação com os profissionais de saúde, sendo importante a envolvimento de todos os membros da família, incluindo as crianças. Foi igualmente evidenciado que os próprios cuidadores devem ser alvo de apoio específico e de encorajamento.

Na busca incessante pelo conhecimento da etiopatogenia da ELA, todos os grupos de trabalho ligados quer às Ciências Básicas quer às Ciências com vertente mais Clínica têm dado importantes passos e contributos, que têm lançado novas linhas de investigação. Nos quatro últimos anos foram identificados vários genes, como o TDP-43 e o FUS, implicados em diferentes formas de ELA, mas com o reconhecimento de mecanismos fisiopatogénicos comuns. Novos modelos animais para além do rato transgénico para a SOD1 têm sido explorados, como o peixe zebra, as moscas, os vermes e o embrião de pinto. Contudo, a translação dos resultados para o campo terapêutico tem sido difícil. A possibilidade de induzir múltiplas linhagens de células estaminais pluripotenciais de doentes com ELA e de controlos saudáveis, a sua manu-

tenção e diferenciação em neurónios motores e a proliferação destes últimos in vitro é já uma realidade. As mesmas estão a ser usadas para recriar o processo da doença na ELA e identificar potenciais factores ambientais tóxicos, para gerar meios ricos em astrócitos e validar ensaios de sobrevivência em neurónios motores.

No campo da terapêutica farmacológica foram apresentados vários estudos clínicos visando a avaliação da segurança e tolerabilidade de diferentes fármacos na ELA, sendo que em alguns foram também avaliados os efeitos terapêuticos. Em doentes com ELA foram apresentados trabalhos avaliando o ceftriaxone (cefalosporina de 3ª geração, que aumenta a expressão do transportador de glutamato dos astrócitos), a KNS-760704 (dihidroclorido 6R-4,5,6,7-tetrahidro-N6-propil-2,6-benzotiazoldiimina) e o Talampanel® (antagonista selectivo do AMPA, e com aparente efeito neuroprotector demonstrado pela redução do declínio da escala funcional ALS-FRS), estes dois fármacos com acção na modulação mitocondrial, a AVP-923 (associação de dextrometorfano e quinidina, para o controlo da labilidade emocional em doentes com ELA), o tetrahydrocannabinol (canabinoide, usado sintomaticamente no alívio das câibras e no controlo da espasticidade, mas também com aparente efeito neuroprotector no rato), a CDP colina, a memantina (antagonista dos receptores NMDA, com acção anti-glutamatérgica) e o carbonato de lítio (estimulador dos mecanismos celulares de autofagia, mas cuja administração nos doentes condicionou diminuição da massa corporal e aumento da mortalidade, ao contrário do referido no estudo inicial). Este último foi também estudado no modelo animal (os resultados foram negativos) tais como outras moléculas como a apocinina, a NDDPX08, a NXD30001, a RAP-031, as M30 e HLA20 (associações de quelantes do ferro e N-propargilamina, esta última com efeito neuroprotector na Doença de Parkinson), o factor inibitor da leucemia (LIF) e a EN101. De referir, os resultados promissores de alguns deles, como o Talampanel® (já considerado como Fármaco Órfão na ELA), a KNS-760704 (com menor declínio da ALS-FRS e da capacidade vital forçada - CVF) e o resultado negativo da memantina, avaliada na nossa Unidade. Outros estudos visaram ainda a avaliação de diferentes metodologias de administração dos fármacos, tal como a administração no modelo animal de células estaminais por via endovenosa, intratecal e

intramedular e, particularmente, a administração intratecal (em vez da utilização de lentivirus) de VEGF (factor de crescimento do endotélio vascular), este com resultados iniciais muito favoráveis. Será provável que a terapêutica futura passe pela utilização de uma combinação de fármacos, dirigidos ao tipo de ALS e às características dos doentes, sendo que a existência de biomarcadores, acessíveis e reflectindo a evolução da doença, é fundamental. É nesta vertente que grupos de trabalho têm estudado o líquido cefalorraquidiano de doentes com ELA, com a criação de biobancos visando o seu estudo e a sua comparação com produtos biológicos de controlos saudáveis.

Na sessão dedicada à temática respiratória, sempre tão premente, foram apresentadas várias comunicações orais, de que mereceu especial destaque e interesse a apresentação portuguesa. Esta apresentação abordou a realização de um programa de exercícios respiratórios na ELA, pela utilização do aparelho Threshold IMT, com benefícios respiratórios, embora temporários e, infelizmente, sem papel neuroprotector. O papel do exercício na ELA tinha sido igualmente questionado em duas comunicações anteriores a esta apresentação, numa diferente mesa redonda, em que foi pedido a um dos palestrantes que apresentasse os estudos pró-exercício e ao outro os contra. Desta profícua discussão ressaltou a importância da realização de mais estudos clínicos randomizados e com metodologias adequadas. Houve várias comunicações sobre a utilização da ventilação não-invasiva em doentes com ELA, sem quaisquer elementos de realce, denotando-se uma vez mais o particular conhecimento e domínio português nesta matéria, pelos comentários colocados às mesmas. A colocação de pacer-maker diafragmático tem vindo a ser realizada em alguns centros americanos e europeus, tendo-se apresentado alguns resultados preliminares que associam esta técnica a um aumento da sobrevivência e qualidade de vida. Quanto à realização de traqueostomia foram apresentados dois estudos italianos, com resultados contraditórios, não parecendo haver benefícios efectivos face à decisão por esta intervenção, de acordo com os mesmos. Em conclusão, foi um encontro bastante rico e frutífero em novas abordagens e apresentando diferentes caminhos interligados entre as Ciências Básicas e Clínicas na busca do conhecimento etiofisiopatológico e diferentes abordagens terapêuticas para a ELA.

Que o MUNDO da ELA nos traga renovada Esperança.



*Dra. Susana Pinto e
Prof. Doutor Mamede de Carvalho*

Homenagem à Prof.^a Anabela Pinto



No âmbito das comemorações europeias das doenças raras, A FEDRA realizou uma série de eventos aos quais a APELA também se associou.

Um dos momentos a destacar nestas comemorações foi dedicado aos profissionais de saúde, com a entrega de medalhas aqueles que acompanham as diferentes patologias consideradas raras, que se destacam pela sua entrega e nomeados pelas respectivas associações de doentes.

A APELA decidiu indicar para receber este galardão a Prof.^a Anabela Pinto, pelo seu empenho e dedicação incomensuráveis ao apoio a doentes e familiares com ELA.

A entrega das medalhas teve lugar dia 09 de Fevereiro na Fundação Calouste Gulbenkian e foi presidida pela Exma. Senhora Doutora Maria Cavaco Silva. A organização foi da responsabilidade da FEDRA.

Esteve presente um grupo de doentes com ELA e familiares, que testemunhou com gratidão e estima esta cerimónia.



Instalações da APELA

Uma das prioridades da APELA foi angariar instalações para funcionamento da sede. Metemos mão à obra e após vários contactos com a Câmara Municipal de Lisboa, fomos atribuído um espaço com localização privilegiada: Situa-se nas Olaias, na Rua Wanda Ramos, nº 18.

O espaço é composto por duas lojas contíguas, com cerca de 100 m². Assinámos o protocolo em Outubro. Em Janeiro começámos a nossa luta para angariar fundos. Somos ousados e atrevidos: demos prioridade ao contacto com as grandes construtoras!

O nosso objectivo é conseguir que nos executem as obras na totalidade. Continuamos a estabelecer estes contactos até esgotarmos esta possibilidade. Aguardemos! As respostas não são imediatas como nós pretendemos. Continuemos com esperança.



Regime especial de protecção na invalidez Lei n.º 90/2009

A Lei 80/2009 que aprova o regime especial de protecção na invalidez foi publicada a 31 de Agosto de 2009 em Diário da República, revogando vários diplomas.

Esta Lei entrou em vigor a 1 de Janeiro de 2010.

No âmbito da aplicação, a presente lei abrange as seguintes doenças:

- Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA)
- Paramiloidose Familiar
- Sida
- Esclerose Múltipla
- Doença do Foro Oncológico
- Doença de Parkinson
- Doença de Alzheimer

A Inclusão dos doentes com ELA nesta lei é de suma importância, pois até à publicação da mesma não eram abrangidos por qualquer regime especial.

Esta veio beneficiar bastante o cálculo das pensões, bem como o complemento de dependência.

A todos os doentes que já estavam reformados por invalidez, chamamos a especial atenção para o facto de poderem pedir a revisão da reforma ao abrigo desta lei.

Actividades Previstas

Das inúmeras actividades previstas para o corrente ano, destacamos as previstas para o segundo trimestre.

- Abril - Presença nas 1ª Jornadas Técnicas da Santa Casa da Misericórdia das Caldas da Rainha, onde iremos participar num painel dedicado à ELA
- Recital em Maio, em data a determinar, gentilmente oferecido pelo Grupo Coral da Universidade Católica. Este em princípio vai realizar-se na Igreja da Luz, aguardamos disponibilidade de agendas das partes intervenientes.
- Comemoração do Dia Internacional da ELA – ainda estamos a estudar o programa, bem como o local. Pretendíamos que este evento fosse composto por parte científica e lúdica.

Estaremos ainda atentos e disponíveis para participar em actividades desenvolvidas por outras entidades e que seja de relevância para a APELA e os doentes com ELA.



Almoço de Natal da APELA



inesquecível, para os doentes, familiares, e amigos.

Estiveram presentes doentes e familiares do sul ao norte do país, desde V. Real Sto. António até à Povoia de Varzim, passando por Setúbal, Barreiro, Lisboa, Caxias, Torres Novas, Leiria, Ílhavo, Porto e Ermesinde.

Diamantino Lourenço

APELA, "Associação Portuguesa de esclerose lateral amiotrófica" fundada em Março de 1998, reuniu os seus associados e amigos no almoço de Natal realizado no dia 06 de Dezembro no Complexo turístico D. Nuno em Boleiros Fátima.

Os associados da APELA e membros da Comunidade ELA, apenas comunicavam entre si via Internet, concretamente através da comunidade ELA, por isso tratou-se sem dúvida de um almoço convívio



O Primeiro estudo observacional sobre doenças raras em Portugal

Calcula-se que existem entre 5.000 a 8.000 doenças raras.

O número de pacientes com doença rara em Portugal pode oscilar entre 600 a 800 mil indivíduos.

Este estudo observacional sobre doenças raras em Portugal vai desenvolver-se durante os próximos quatro anos.

Os procedimentos e a metodologia utilizados foram anunciados dia 9 de Fevereiro na Fundação Calouste Gulbenkian, pelo Prof. António Vaz Carneiro, director do Centro de Estudos de Medicina Baseada na Evidência da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa (CEMBE) e membro do Conselho Científico da FEDRA.

A iniciativa partiu da Federação das Doenças Raras de Portugal (FEDRA), que incumbiu o CEMBE da componente científica do projecto.

O estudo tem como objectivo determinar a prevalência e incidência das doenças raras e a forma como estas estão a ser identificadas, diagnosticadas e tratadas.

Num período de quatro anos, serão recolhidos dados através do seguimento semestral dos doentes.

Haverá assim monitorização da evolução da doença e suas consequências.

Através dele, será possível "conhecer melhor as consequências físicas, psíquicas e económicas causadas pelas doenças raras" e assim, apoiar "os doentes e seus familiares e orientar, de forma coerente, a investigação na busca de melhores tratamentos".

A base de dados a criar deverá também servir de âncora para estu-

dos científicos aprofundados sobre o impacto destas doenças no SNS e dar origem a publicações em revistas especializadas.

O estudo, vai desenvolver-se ao longo de quatro anos e dará origem a relatórios semestrais e uma "Newsletter".

"A ideia aqui não é ficar com este registo dentro de um centro universitário, mas sim disponibilizá-lo ao fim dos quatro anos de estudo e, quando ele estiver bem testado, oferecê-lo ao SNS para que possa servir de instrumento de qualidade de tratamento destes doentes", referiu o Prof. Vaz Carneiro.

Assembleia Geral APELA

20 Março 2010, das 15:00 a 18:00

Auditório Natália Correia, Rua Rio Cávado, nº 3 A – B.º Padre Cruz, Carnide, Lisboa

1. Discussão e votação do Relatório e Contas da Gerência relativos ao exercício do ano anterior (2009);
2. Análise do parecer do Conselho Fiscal;
3. Outros assuntos de interesse.

Participa, demos força à APELA para defender os nossos interesses.

Este espaço está aberto a todos que pretendam colaborar e que queiram dar o seu testemunho.

Contacta-nos para **APELA**
ou para o coordenador **Mário Gaspar**

Contactos APELA: Tel. 21 386 14 82
apela.geral@sapo.pt
mario.gaspar@netcabo.pt
Comunidade ELA Portugal:
<http://noseela.ning.com>

