

PORQUE A INVESTIGAÇÃO CURA!



Artigo de
CARLOS PAIVA NEVES

Vice-presidente da APAHE
- Associação Portuguesa
de Ataxias Hereditárias



Associação Portuguesa de Ataxias Hereditárias

A Associação Portuguesa de Ataxias Hereditárias foi criada em 2006 e tem o estatuto de associação sem fins lucrativos, de âmbito nacional, e em 2007, adquiriu a denominação de IPSS. Estamos empenhados em promover mais ativamente, os programas e projetos de investigação, quer nacionais, quer internacionais, reconhecendo o valor que a ciência pode trazer para a melhoria da qualidade de vida dos doentes. As responsabilidades intensificaram-se com a nossa integração na direção da *EuroAtaxia*, desde abril de 2023, uma fundação europeia que congrega associações de ataxias de diversos países.

Pretendemos privilegiar o diálogo entre todos os intervenientes da área da saúde, desde os especialistas clínicos, entidades hospitalares, empresas farmacêuticas, laboratórios, universidades e entidades públicas, como forma de alargar os canais de comunicação efetivos, credibilizando a imagem e os objetivos da associação, que visam diretamente alcançar maiores níveis de confiança, intervenção e envolvimento dos doentes com ataxia.

Temos presente um grande esforço nacional, relacionado com a necessidade de alargar o registo de doentes, cujo projeto se revela crucial para enriquecer o diálogo entre os agentes envolvidos, com especial focalização nos projetos relacionados com os ensaios clínicos para desenvolvimento, avaliação e produção de novas terapias e medicamentos.

A produção do conhecimento científico no quadro das ataxias, tem tido um desenvolvimento muito interessante, avaliando pela recente aprovação, pela *European of Medicines Agency* (EMA), do primeiro medicamento para os doentes com a ataxia de Friedreich, para além de outros dois, que se encontram em fase de avaliação, sendo um deles para a ataxia de Machado-Joseph, um tipo de ataxia muito prevalente em Portugal. Este esforço exige elevada convergência de interesses, cooperação e organização, entre todas as entidades envolvidas, mas especialmente entre os centros académicos e hospitalares, onde as associações assumem um papel preponderante de mediação, neste diálogo multiorganizacional e complexo. O aumento da eficácia desta rede comunicacional, em prol da qualidade de vida dos doentes, somente será alcançado, com uma mudança de mentalidades, capaz de executar fielmente o espírito legislativo e harmonizar todos os elos da corrente.

DOENTES RAROS, O SEU DIA E O MUNDO NOVO



Artigo de
JOAQUIM BRITES

Presidente da Direção
da APNF



O Dia Internacional das Doenças Raras vai assumindo uma importância crescente em todo o mundo. Talvez, pela expressão demográfica que estas doenças já representam ou, sem certezas, pelo interesse cada vez maior que a comunidade científica pretende demonstrar através dos novos caminhos de investigação, na procura incessante de novos tratamentos ou, quem sabe, da cura para muitas delas. Este ano, um ano raro porque bissexto, exige que assinalamos o dia com mais vigor e com mensagens de esperança para quem, afetado e descrente, precisa de um impulso positivo para acreditar no futuro.

As Doenças Neuromusculares representam um vasto grupo de patologias que, sendo todas elas raras, porque afetam menos de uma pessoa em cada duas mil, são genéticas e hereditárias e caracterizam-se pela degradação progressiva dos músculos (miopatias), dos nervos (neuropatias) ou da junção neuromuscular e dos neurónios motores (atrofia muscular espinal, miastenias, etc.). Em todos os casos, há uma certeza que, até aos dias de hoje, ninguém ignora. Elas não têm cura!

Mas, se quanto ao passado, já não vale a pena alimentar dúvidas, devemos, agora, manter os olhos postos neste horizonte cheio de tecnologia, com novos métodos, com novos algoritmos, com uma artificialidade mais inteligente, com mais pessoas focadas na solução e um novo designio de mudança, através das novas terapias genéticas e dos novos medicamentos. Isto é, levar o gene onde ele está em falta ou substituir o que não está funcional.

Isso, pode significar a cura! Isso, representa a esperança de milhares de doentes em todo o mundo.

Até darmos o grande passo, devemos alimentar a prudência e sermos persistentes. As associações de doentes têm, aqui, um papel fundamental. Unidas, em projetos semelhantes ou complementares, devem instituir a prestação de serviços cada vez mais especializados em áreas tão importantes e consideradas imprescindíveis, como a formação de novos terapeutas para uma reabilitação profissionalizada, a criação de espaços inteiramente dedicados à avaliação criteriosa de todos os produtos de apoio necessários ao correto posicionamento e ao transporte em segurança, à defesa do direito ao ensino, à academia e ao trabalho com condições garantidas de acessibilidade, entre muitas outras. Tudo isto pode ser feito em plena sinergia com outros países europeus onde, muitas destas ideias já foram postas em prática. Com muito sucesso.

A grande mudança acontecerá e os resultados serão mais impactantes se mantivermos os portadores destas doenças mais ativos, mais motivados, com projetos de vida e com muito mais conhecimento. Dessa forma, as famílias onde vivem, e de quem nunca nos podemos esquecer, dependerão cada vez menos dos Estados Sociais que têm cada vez menos recursos para distribuir aos mais desfavorecidos. Em contrapartida, poder-se-á alimentar a esperança de uma carreira contributiva e produtiva para muitos dos que, até agora, foram remetidos ao esquecimento, à espera de um mundo novo.

**UM MUNDO NOVO QUE OS ACOLHA!
UM MUNDO NOVO QUE OS PROTEJA!
UM MUNDO NOVO NO QUAL, TODOS CAIBAM!**

APNF CONTEMPLA A CONSCIENCIALIZAÇÃO E EDUCAÇÃO DA POPULAÇÃO



Artigo de
ANA ELISABETE PIRES

presidente da APNF

Reduzir, o mais possível, o impacto das Neurofibromatoses (NFs) na vida de pacientes e cuidadores. Foi com este designio que, em 2000, nasceu a APNF – **Associação Portuguesa de Neurofibromatose**.

Sendo uma IPSS sem fins lucrativos, tem como missão apoiar uma comunidade estimada de 4.000 pacientes em Portugal, incluindo 500 crianças/jovens em idade escolar.

As NFs são três doenças genéticas raras, ainda sem cura, com mais de 4 milhões de portadores a nível mundial. São herdadas de um progenitor afetado ou surgem devido a uma variante patogénica espontânea. Tratando-se de patologias raras e que exigem acompanhamento médico regular e multidisciplinar, a APNF tem privilegiado uma aproximação à comunidade clínica assegurando maior atenção para estes doentes e partilhando com todos, informação sobre a crescente evolução no apoio e tratamentos disponíveis. Procura ainda acelerar o trabalho em rede entre instituições de referência no acompanhamento dos pacientes.

A diversidade de possíveis sintomas destas doenças – tumores; perda de visão/audição; dor crónica; desfiguração; anomalias ósseas; dificuldades de aprendizagem; baixa auto-estima; entre outros – pode impactar severamente a vida do paciente no seu contexto familiar, social, académico e laboral. **Torna-se urgente apelar por medidas inclusivas que reconheçam as necessidades, especificidades e qualidades das pessoas afetadas pelas NFs na área da saúde, da educação, do trabalho e social, bem como exigir uma aposta efetiva na investigação, de forma a acelerar a descoberta de uma cura.**

No âmbito da sua missão, a APNF desenvolve diferentes atividades de apoio de forma tendencialmente gratuita, suportadas por donativos, patrocínios e/ou parcerias. É seu objetivo empoderar a comunidade afetada através de recursos informativos rigorosos e atualizados. Também através de linhas de apoio e iniciativas para as quais se convidam especialistas em diferentes áreas, procurando assim divulgar os mais recentes desenvolvimentos na temática das NFs.

A atuação da APNF contempla ainda a consciencialização e educação da população em geral, via ações públicas e de formação nas escolas.

A Direção da APNF, é uma equipa de voluntários que lidam, eles próprios, com as NFs diariamente. 'Estamos aqui consigo, e para si': é este o lema da associação que orienta a sua ação de apoio.