



Associação Portuguesa de Ataxias Hereditárias

# Boletim Sobre Ataxias

julho - agosto 2024

Coordenação: Paulo J. R. Sousa

## Uma desventura na Índia

Um dia li uma entrevista a um doente, com a mesma patologia que a minha, que após receber um tratamento com células estaminais, tratamento este recebido na Índia e acompanhado pelo Prof. X.

A minha “desventura/aventura”, como preferirem, começou, dia 3 de março 2017 quando fiz o primeiro contacto com o prof. X, o qual me respondeu prontamente, dizendo que com o meu prognóstico, iria melhorar cerca de 50% a 60%, pediu para eu fazer alguns exames, nomeadamente uma ressonância magnética e que iria fazer uma reprodução das minhas células estaminais.

Cheio de esperança, a 11 de Setembro, lá fui eu, acompanhado pela minha mãe, até ao país da esperança, as grandes melhorias para fazer uma vida praticamente saudável. Cheguei a Dubai segui para Bombaim. Já no dia seguinte fui encaminhado para o hospital Sevenhills onde recebi a visita do prof. X, que me informou que não podia reproduzir as minhas células porque já estavam doentes (claro...) então, em jeito de alternativa, prontificou-se a injetar-me células reproduzidas em laboratório. Está claro que consenti uma vez que já lá estava. Nesse mesmo dia, recebi as primeiras células, via intravenoso, injeções na barriga e uma infiltração na coluna.



No dia seguinte, aproveitei para visitar a cidade, ver monumentos e alguns pontos turísticos e dia 15 de setembro, voltei para casa, com a esperança de dias melhores junto dos meus.

Em março, recebi a maior alegria da minha vida, o nascimento do meu filho. Este sim foi o dia em que me senti “com superpoderes”.

Voltei a Bombaim em abril, fui encaminhado para outro hospital, universitário e com diferentes condições. Fiquei lá internado durante 3 dias, no a seguir à minha chegada levei o tratamento indicado pelo prof. X e no dia seguinte tive alta.



Passados 6 meses voltei a Bombaim para receber mais um tratamento no hospital Sevenhills, acompanhado pelo mesmo “X”. Desta vez consegui, fazer com que regressa-se no mesmo dia ao meu querido lar, porque não queria sair de perto do meu bebé.

Em jeito de conclusão: A entrevista que li do, presumível doente, era um engodo. Além de ter gastado o que tinha e não tinha, não obtive melhoras nenhuma. Tinha sido avisado por outros doentes, que tudo aquilo era falso.



Conselho de um amigo: CUIDADO com os burlões, são capazes de tudo, inclusive, aproveitarem-se da nossa fragilidade. Ainda não existe cura nem qualquer terapia que desacelere os sintomas da Doença Machado Joseph. Vamos confiar nos nossos clínicos, investigadores e a nossa Associação, em conjunto estão a trabalhar para um futuro melhor.

HISTÓRIA SURREAL, MAS REAL

**Paulo Sousa**

## **Crescimento de uma grande Associação RD-PORTUGAL**

No passado dia 1 Junho, celebrámos o terceiro aniversário desta associação que nos é tão querida. Festejámos dia 1 de Junho, mas na realidade, foi no dia 29 de Maio que a RD fez anos.

Recordo como se fosse hoje, no dia 29 de Maio de 2021, assisti ao nascimento desta Associação em directo. Pela primeira vez, vi rostos, órgãos sociais da RD-PORTUGAL, rostos que hoje me são tão queridos. A APAHE, foi co fundadora com mais 20 associações (Paulo desculpa se me enganei no número).

Durante estes 3 anos, só 3, a RD ajudou muitas das suas associadas e acolheu outras tantas, são atualmente 46 as associações de doenças raras que se juntaram (desta vez não me enganei, Paulo). Como já tinha dito, durante estes curtos 3 anos, a RD foi grande em projectos inovadores, como é exemplo disso, o projecto que ganhou logo um prémio da Roche, “Informar sem Dramatizar” que, através de várias formas, fazem chegar às escolas, informação didáctica sobre as várias doenças raras. Este projecto tem o intuito de fazer chegar cada vez mais longe, informação sobre patologias desconhecidas do público em geral, também ajuda na inclusão de crianças, aparentemente diferentes das outras mas que são tão especiais.

Estou a fugir do tema que levou a escrever estas breves e simpáticas palavras (digo eu...), o aniversário da RD, juntou algumas das suas associadas e fomos fazer um picnic partilhado e falarmos umas com as outras de uma forma informal. É muito importante esta vertente social,

o partilharmos o conhecimento de cada um, o rir... o sermos uma verdadeira família.

OBRIGADO por serem como são, Paulo, Raquel, Catarina, Manuela, Cláudia, Palmira, Alexandre, Eva e muitos outros. Desde que a RD-PORTUGAL nasceu, a nossa vida ficou mais fácil.



**Célia  
Costa**  
Presidente da APAHE

# AICIB - Agência de Investigação Clínica e Inovação Biomédica

Um grupo de peritos de várias instituições portuguesas reuniu no passado dia 18 de abril, no Center for Neuroscience and Cell Biology, com o objetivo de iniciar o desenvolvimento de uma Rede de Investigação Clínica nacional para a Doença de Machado-Joseph.

A futura rede entroncará no trabalho desenvolvido há já vários anos pelo grupo de Terapias Génicas e de Células Estaminais para o Cérebro do CNC, liderado pelo Professor Luis Pereira de Almeida, mas estender-se-á a muitos outros grupos, académicos e clínicos, que também desenvolvem investigação e práticas terapêuticas e assistenciais nesta área, procurando garantir uma cobertura geográfica em todo o território continental e insular.

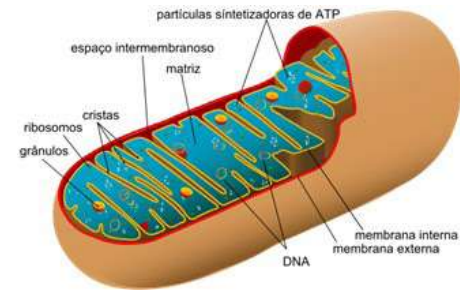
Para além de unidades de investigação e hospitais, marcaram presença na reunião representantes de associações de pacientes, bem assim como a Comissão de Coordenação e Desenvolvimento Regional do Centro, I. P.. A AICIB - Agência de Investigação Clínica e Inovação Biomédica acompanha este processo desde o início, nomeadamente na articulação da iniciativa com a Parceria Europeia ERDERA – European Rare Diseases Research Alliance.



# A coenzima Q10 e o MitoQ

Segundo informação disponibilizada pela Emerson Ecologics, a coenzima Q10, também conhecida como ubiquinona ou CoQ10, é uma substância semelhante à vitamina que se encontra nos corpos de quase todas as formas de vida. A CoQ10 encontra-se principalmente nas mitocôndrias, as centrais elétricas da célula, onde está uma parte vital do processo de produção de energia, e atua também como um antioxidante neutralizador dos radicais livres.

Os suplementos de CoQ10 estão amplamente disponíveis há muitos anos, no entanto, a investigação mostrou-nos que a suplementação com CoQ10 padrão não é tão eficaz como se esperava. Isto deve-se ao facto de a CoQ10 ser uma molécula lipossolúvel bastante grande e de apenas uma quantidade muito pequena conseguir realmente entrar nas mitocôndrias devido às suas membranas duplas resistentes. Isto inclui a forma ativa da CoQ10, o ubiquinol, que é rapidamente oxidado de volta para a ubiquinona (forma inativa da CoQ10) dentro do corpo. No entanto, a mitocôndria é o local exato, onde precisa que a CoQ10 seja direcionada para que os níveis sejam suportados.



Mitocôndria humana, Domínio Público

O verdadeiro avanço foi descoberto na Nova Zelândia por dois bioquímicos no final da década de 1990. Estes aperceberam-se que as mitocôndrias têm uma carga negativa significativa, em comparação com o resto da célula, a ligação da molécula correta com carga positiva à CoQ10 e deveria resolver finalmente o problema de absorção. Após anos de experiências com diferentes moléculas, encontraram a formulação ideal e nasceu o «MitoQ».

Este direcionamento da CoQ10 para as mitocôndrias funcionou surpreendentemente bem, com níveis elevados de moléculas de MitoQ, a encontrarem o seu caminho para as mitocôndrias. É tão eficaz que a dose recomendada (10 mg por dia) pode ser significativamente menor do que a dose normal de CoQ10 (até 200 mg), mas ainda assim fornece uma quantidade elevada desta molécula avançada diretamente para as mitocôndrias.

Esta indicação da transição do CoQ10 para o MitoQ, e os seus potenciais efeitos benéficos em pacientes com ataxia de Cholevoix-Saguenay, foi objeto de um projeto de investigação científica, cujo artigo foi publicado em julho de 2023, intitulado «A mitochondrial-targeted antioxidant



Células de Purkinje, Domínio Público

(MitoQ) improves motor coordination and reduces Purkinje cell death in a mouse model of ARSACS», (Um antioxidante orientado para as mitocôndrias (MitoQ) melhora a coordenação motora e reduz a morte das células Purkinje num modelo de rato com ARSACS), da autoria de Márquez B.T., Leung T.C.S., Hui J., Charron F., McKinney R.A., Watt A.J. Neurobiol Dis. 2023 Jul.; 183:106157. doi: 10.1016/j.nbd.2023.106157. Epub 2023 May 18. PMID: 37209925.

Nesta investigação foram observados défices mitocondriais em modelos animais com ataxia espástica autossómica recessiva de Charlevoix-Saguenay (ARSACS). Foi analisado se a função mitocondrial poderia ser restaurada em ratinhos Sacs, um modelo de ratinho da ARSACS, utilizando o antioxidante, ubiquinona MitoQ, direcionado para as mitocôndrias. Após 10 semanas de administração crónica de MitoQ na água de beber dos ratinhos, detetou-se uma inversão parcial dos défices de coordenação motora nos ratinhos Sacs. A administração de MitoQ levou a uma restauração do superóxido dismutase 2 (SOD2) nos somatos das células de Purkinje cerebelares, sem alterar os défices de

disparo das células de Purkinje. No entanto, o número de células de Purkinje foi elevado após o tratamento crónico com MitoQ. Além disso, a inervação das células de Purkinje dos neurónios alvo, nos núcleos cerebelares dos ratinhos Sacs foi também parcialmente restaurada com o tratamento com MitoQ. Estes dados sugerem que a MitoQ é um potencial tratamento terapêutico para a AR-SACS e que melhora a coordenação motora através do aumento da função das mitocôndrias das células de Purkinje cerebelares, e da redução da morte das células de Purkinje.

Trata-se de um assunto que deve ter sempre o devido acompanhamento médico, no que diz respeito à prescrição destas coenzimas para pacientes portadores de ataxia. De facto, temos conhecimento que alguns médicos que acompanham estes pacientes, prescrevem a coenzima Q10, como medicamento hospitalar. Na sequência do artigo supramencionado, será de todo conveniente acompanhar mais efetivamente, os efeitos da administração do MitoQ em pacientes com ataxia.

**Resumo da autoria de Carlos Paiva Neves**  
**Vice-presidente da APAHE**

---

## **INFARMED**

### **Farmacovigilância: rumo a uma abordagem integrada**

### **Auditório Tomé Pires – 6 de junho de 2024**

Este tema revela aspetos muito pertinentes e complexos, na área da segurança e vigilância dos medicamentos, não só na produção e controlo pelas vias oficiais e certificadas, mas sobretudo, pela proliferação e comercialização de medicamentos falsos, que põem gravemente em causa a saúde pública. Esta sessão enquadra um conjunto de orientações operacionais e de sensibilização para as questões que envolvem a farmacovigilância, com a focalização nas tarefas de interoperabilidade, quer nacionais, quer internacionais, e na padronização de procedimentos integrados. Uma questão crucial está relacionada com a complacência dos cidadãos, de uma forma geral, quanto à segurança dos medicamentos, pois aceitam que: «se os medicamentos estão no mercado, então é porque são seguros». Obviamente, que este sentimento deve ser objeto de profundo escrutínio, à luz da farmacovigilância.



Farmacovigilância, INFARMED

É muito importante a recolha de dados e a notificação no sistema RAM (Reações Adversas a Medicamentos) do INFARMED, promover uma monitorização ativa, assim como nos media e nas redes sociais, na medida em que estes meios permitem uma construção de publicações e informações sobre os sinais de segurança em medicamentos. Este conhecimento é composto por muitas ramificações: os doentes, onde se observam alterações ou reações do comportamento, o regulador que é responsável pelas ações de regulamentação, comunicação e gestão do risco, e os profissionais de saúde que acompanham as alterações de comportamento e da prática clínica. O uso correto dos medicamentos é um objetivo primordial que visa a saúde pública e a otimização dos benefícios e a minimização dos riscos. É importante garantir a interação, ligação e integração, de forma expedita e padronizada, de todas estas informações. É necessário investir nas ações de retorno sobre a administração de medicamentos, uma vez que não é obrigatória a respetiva notificação, para além do cumprimento da proteção dos dados.

O representante do Reino Unido traçou um conjunto de orientações que devem ser levadas em conta no futuro: a criação proativa de coortes e registos, e isto inclui a necessidade de aumentar a sensibilização sob a formalização de relatórios; preditiva: as abordagens para compreender os

mecanismos biológicos subjacentes às RAM, que permitirão passar cada vez mais, da mitigação reativa dos riscos para a prevenção; personalização: a Covid-19 aumentou a aceitabilidade da partilha de dados no interesse da saúde pública, e da recolha de dados digitais através de uma melhor tecnologia de comunicação através de aplicações e ferramentas em linha, que oferecem oportunidades para recolher dados sobre o estilo de vida e o ambiente; rapidez: A RWD (Real World Data) provou o seu valor na contextualização de possíveis sinais em tempo real. O acesso a conjuntos de dados maiores, mais ricos, interligados e seguros e a melhores ferramentas de comunicação espontânea, quando combinados com metodologias analíticas novas e melhoradas, oferecem oportunidades realistas de avaliação dos riscos em tempo real; interoperabilidade: os dados contínuos do NHS (National Health System) para os sistemas regulamentares elevarão os padrões do sistema de saúde para evitar danos e beneficiar os pacientes a nível global.

A representante da Holanda abordou um modelo baseado nos relatórios de acionamento de sinais potenciais que são discutidos semanalmente nas reuniões de deteção de sinais. Referiu alguns critérios de exclusão, concretamente: ICSR (Individual Case Safety Report) originados da Autorização de Introdução no Mercado de medicamentos e ICSR com vacinas como medicamento suspeito. Todas as características potenciais selecionadas devem ser baseadas em: posições de especialistas com competências científicas, produção de literatura sobre eventos e a sua disponibilização na base de dados do ICSR; eventos de cisne negro e automatização inteligente para a vigilância de rotina da segurança (Kjoersvik, O., Bate, A. Black Swan Events and Intelligent Automation for Routine Safety Surveillance. *Drug Saf* 45, 419–427 (2022). <https://doi.org/10.1007/s40264-022-01169-0>). Este tema dos eventos de cisne negro é baseado neste artigo que pretende mostrar a importância da identificação efetiva de sinais de segurança anteriormente implausíveis, como um componente essencial para uma farmacovigilância bem-sucedida. Vem reforçar o papel crucial de uma aquisição de dados atempada, fiável e eficiente, bem como o respetivo tratamento. O termo «acontecimentos do cisne negro» foi criado por Taleb para descrever acontecimentos com três características: imprevisibilidade, consequências graves e generalizadas e tendência retrospectiva. A farmacovigilância esforça-se por responder rapidamente a potenciais acontecimentos do tipo cisne negro associados à utilização de medicamentos ou vacinas.

A interoperabilidade de sistemas de Informação em Portugal, não está a explorar as capacidades das novas tecnologias, e a otimizar as vertentes que deverão ser consideradas: as competências dos profissionais, a importância das parcerias público-privadas, a interoperabilidade como combate à redundância; melhorar a recolha de dados relativamente aos efeitos adversos, a relevância do histórico terapêutico, a agilização no preenchimento das notificações, a facilitação da recolha e envio da informação, com recurso a sistemas automatizados, onde os alertas rápidos devem ser um foco, o perfil de segurança do medicamento, a integração de sistemas de informação com linguagem comum, a necessidade do anonimato e mecanismos de acesso à informação. A interoperabilidade deve levar em conta o acesso e o tratamento dos dados, seja qual for a sua origem. A qualidade das narrativas (um modelo padrão para as narrativas) deve seguir um padrão mais harmonizado, focalizado na associação de sintomas, na constelação e sinais chave. Torna-se fundamental visar a integração de bases de dados nacionais e internacionais, mas sobretudo iniciar este esforço de integração ao nível dos SPMS (Serviços Partilhados do Ministério da Saúde) e os hospitais, tanto na sua componente clínica, como na farmacêutica. Algumas intervenções já são padronizadas, mas os perfis no clínico (sistema de informação evolutivo desenvolvido pelo SPMS) devem ser revistos.



Reações Adversas a Medicamentos-  
INFARMED

**Relatório elaborado por Carlos Paiva Neves**  
**Vice-presidente da APAHE**



## **Discurso da Secretária de Estado da Saúde, Dra. Ana Povo**

# **Ensaio Clínicos: Investigação que dá esperança aos doentes e melhor vida para todos**

Centro Cultural de Belém  
17 de maio de 2024  
9H00-13H00

### **1. Aspetos gerais**

Este tema é de facto de extrema importância, no que se refere ao desenvolvimento de novas terapias e tratamentos de doenças. Torna-se essencial que as associações de doentes sejam cada vez mais sensibilizadas para a problemática dos ensaios clínicos, face ao seu elevado interesse terapêutico e económico. De acordo com um inquérito realizado pela APFARMA às empresas suas associadas, os ensaios clínicos geraram para Portugal, um investimento direto de 231.6 milhões de euros entre 2019 e 2022. Os ensaios clínicos aumentaram 34% desde o ano passado, onde foram aprovados 203 ensaios em 2023 pelo Infarmed. No mesmo período 3000 doentes foram tratados, mas ficaram 210 ensaios clínicos por realizar em 2023. Parecendo que existe uma focalização nos impactos económicos dos ensaios clínicos, não deixa de ser crucial, a sua determinante importância para o desenvolvimento de novas terapias que tragam esperança as doentes, mas para tal, é necessário promover uma maior taxa de conhecimento sobre os ensaios clínicos aos doentes, uma vez que o acesso à inovação é um direito de todos. Julgamos que existe um enorme esforço efetivo a concretizar, junto das associações de doentes, e sobretudo, identificar e operacionalizar as ações concretas capazes de incrementar maiores níveis de literacia sobre este tão importante assunto.

## 2. Pontos essenciais focados neste evento

**a)** Maria Paula Macedo: a relevância crucial dos ensaios clínicos no desenvolvimento de novos tratamentos médicos e o papel transformador na saúde individual e coletiva. Deve haver maior cooperação entre as entidades envolvidas neste processo, com uma gestão eficiente e integrada. Para tal, é fundamental identificar a rede colaborativa, onde as associações de doentes deverão ter um papel determinante. O processo de recrutamento e as suas diversas envolventes, requerem abordagens muito direcionadas e pragmáticas, por forma a que os ensaios clínicos sejam mais descentralizados, e seja levado em linha de conta, a desigualdade no acesso aos ensaios clínicos. Há um longo caminho a percorrer, no que diz respeito, à literacia em ensaios clínicos, pois a população está muito afastada desta realidade, para além de haver uma considerável escassez de profissionais capacitados em ensaios clínicos.

**b)** Filomena Pereira: participação em ensaios clínicos e contribuição para o avanço da medicina. Este é um depoimento de uma portadora de doença rara, que com a sua coragem e transparência, trouxe-nos a sua experiência na participação em ensaios clínicos. O envolvimento de todos os intervenientes no processo, fez com que a sua visão mudasse, no âmbito deste tema. Esta sua participação foi acompanhada por seis especialidades médicas diferentes, dando a sensação de que o sonho poderia ser concretizado: melhor controlo dos sintomas e finalmente visar uma cura para a doença. No entanto, nem tudo correu como previsto, uma vez que ainda existem algumas lacunas na condução destes ensaios, ouvindo reparos do tipo, «não está a recrutar?», pois ainda o processo estava na Comissão de Ética. Esta experiência permitiu a realização de exames que nunca tinha realizado, mas a informação vinha a conta-gotas. Existe uma dificuldade em recrutar um número suficiente de voluntários, e o arrastamento das exigências dos sucessivos exames e consultas, tornam o processo bastante cansativos. Parece que existe um rol de procedimentos que ainda não estão devidamente agilizados, quando se concluiu que os resultados dos exames só foram facultados ao fim de 1.5 anos e quase nada foi obtido. Mas finalmente depois de muito esforço e insistência, apareceram os resultados, que promoveram uma ligeira melhoria com a nova terapia. Este relato é muito transparente, sem muitos floreios, mas foi importante a sua participação, na perspetiva do autoconhecimento, da resiliência e da aceitação de todo este processo. Para concluir, torna-se crucial reunir esforços para reduzir a burocracia, aumentar a informação e a melhoria da comunicação em todo o processo, e otimizar o prazo da decisão do INFARMED, para o apoio financeiro dos medicamentos.

**c)** Eurico Castro Alves: A importância económica dos ensaios clínicos para a sustentabilidade dos serviços de saúde. Nada mudou desde 2015 e sem medicamentos não há ensaios clínicos, sendo pertinente perguntar, porque não há mais ensaios clínicos em Portugal? O tempo médio até ao recrutamento é de 293 dias, cerca de 9 meses. A distribuição dos promotores dos ensaios clínicos está assim dividida: a indústria farmacêutica (390), as universidades (18) e os consórcios (98). Identificação dos pontos negativos: Portugal é o último país da Europa em ensaios clínicos; é necessário agilizar os procedimentos; melhorar a rapidez e a fiabilidade do recrutamento; a estrutura profissional dos hospitais deve contemplar 100% de pessoal alocado ao projeto dos ensaios clínicos; esta área dos ensaios clínicos é bastante estratégica; o desafio da digitalização da saúde é emergente, antes da intervenção da inteligência artificial. Este clínico deixou-nos um pensamento importante: «só quem sabe de medicina, nem de medicina sabe». A investigação clínica em outros países, revela que existem profissionais hospitalares dedicados a 100%, e têm condições para que permaneçam no sistema hospitalar. A oncologia é um setor muito influenciado pelos ensaios clínicos, sobretudo, o valor da terapia mais dirigida e adequada a cada doente. Estamos a 20-25% daquilo a que nos propomos chegar, ao nível dos ensaios clínicos, e um considerável número de doentes deixaram de ser recrutados por diversas razões. É fundamental criar um sentido de missão, um sistema de referência de doentes e a efetividade da comunicação com estes mesmos envolvidos. Os ensaios clínicos são excelentes para os hospitais, e a falta de autonomia nos hospitais é limitadora para o desenvolvimento de todo o processo dos ensaios clínicos (os especialistas estatísticos e os investigadores deveriam estar dedicados a 100%). As associações de vários sta-



keholders (partes interessadas ou intervenientes) em torno dos ensaios clínicos, como no exemplo do Vale de Hebron, na Catalunha, traduz-se por uma otimização dos ensaios clínicos. O tempo e a redução dos prazos para responder a pedidos de promotores de ensaios clínicos, é extremamente importante, mas Portugal está muito aquém neste objetivo. Os ensaios clínicos estão muito concentrados no Centro da Europa, porém, os dados epidemiológicos parece que são poucos, sendo este aspeto crucial para aumentar o recrutamento dos ensaios clínicos. Na essência é necessário ter bases de dados com um historial muito especializado, e criar centros de especialidade nacionais bastante ágeis.

**d)** Tamara Milagre, presidente da associação EVITA-Cancro Hereditário. Não há dados sobre o cancro hereditário, existe pouca literacia em saúde, e isso traz falta de confiança. A falta de interoperabilidade e comunicação entre os diversos setores dos hospitais, leva à ausência de estratégia em saúde, então, fica muito difícil implementar algum projeto concreto, objetivo e eficiente.

**e)** Júlio Oliveira, presidente do IPO do Porto. No contexto dos ensaios clínicos, por exemplo, 1€ de investimento tem um retorno de 2€, e o PRR (Plano de Recuperação e Resiliência) não prevê investimento nesta área, assim como na aplicação da Inteligência Artificial. A maior autonomia gera maior monitorização e controlo. O setor do medicamento não é uma despesa, porque os seus efeitos benéficos traduzem-se em melhor prestação económica.

**f)** Nadim Habib, professor na Nova Scholl of Business and Economics e Consultor Internacional: colaboração entre Investigadores, doentes, profissionais de saúde, promotores, academia e a comunidade, para fortalecer os ensaios clínicos. Estiveram presentes as associações de doentes, o INFARMED, com um representante do Projeto Incluir, e os Doentes. Foram apresentados os testemunhos de doentes que participaram ou estão a participar, em ensaios clínicos. Os ensaios clínicos, são sem dúvida alguma, extremamente importantes para acedermos a novas terapias, para as quais, os doentes, tanto anseiam, porque é a esperança numa vida melhor. No entanto, há muito a ser feito neste campo, como por exemplo a comunicação. Para haver uma boa comunicação, esta tem de ser perceptível, chegar ao recetor de um modo claro, e com uma linguagem de fácil entendimento. Foi relatado por dois testemunhos que o pré, durante e pós, a duração do ensaio clínico, houve sempre um défice na comunicação com o doente. O primeiro contacto para entrar num ensaio clínico, atualmente passa pelo profissional de saúde, nomeadamente, o médico. Logo aí, a comunicação é muito importante, pois afinal, estamos a falar de doentes, de pessoas que estão frágeis. Ainda neste contexto, as associações também podem ser um bom elo entre clínicos e doentes, mas para tal devem estar capacitadas para o fazer, afinal estas, têm um papel muito importante nestas comunidades. Também os relatórios posteriores ao ensaio clínico, devem ser mais objetivos e compactos, com uma linguagem perceptível a todos. Tal como os questionários. Em suma deve haver mais ensaios clínicos em Portugal, mas também a literacia, não pode ser descuidada. Para finalizar, deixamos uma nota importante: evitar a palavra cobaia neste tema, porque tem uma conotação negativa. A AICIB (Agência de Investigação Clínica e Inovação Biomédica), já tem um portal sobre ensaios clínicos.

Para concluir, há um longo caminho a percorrer na consecução dos objetivos mais amplos, efetivos e consequentes dos ensaios clínicos. Compreendemos a sua extensão no plano económico, mas é primordial que sejam entendidos na perspetiva da esperança dos doentes. A valorização da profundidade do sofrimento humano deve nortear, acima de tudo, a grandeza da missão dos ensaios clínicos, pois, o impacto económico deve ser uma consequência, e não um fim. Assistimos a discursos muito bem elaborados, quer no plano clínico, quer político, mas referenciamos sempre, a necessidade de reorientar a focalização primordial dos objetivos dos ensaios clínicos, que é a de alcançar a efetividade das terapias médicas. Não se entende, de forma alguma, como a responsabilidade política gere este setor, avaliando pela ausência de rubricas no PRR, afinal, onde está o respeito pela verdadeira condição de Ser Humano, onde está a construção da esperança para tantos doentes que aspiram a uma condição prometedora da sua atual existência, por outras

palavras, onde está a grandeza do verdadeiro ideal político, ao serviço dos cidadãos, no respeito, na verticalidade, na solidariedade, na entreaajuda, para que possamos edificar, conjuntamente, um grandioso ideal de esperança, fraternidade, e aceitação de que o sofrimento do outro, é o sofrimento de todos. É hora de entender a extensão do papel que todos, sem exceção, têm na construção de uma sociedade, cuidadora, respeitadora, afastada da indiferença que impera no olhar pelo outro, seja portador de doença ou isento disso, pois de facto, todos somos portadores de doença, política, social, económica, cultural, e sobretudo organizacional, que contamina todo o processo de elevação do Ser Humano.

**Célia Costa**

**Presidente da Associação Portuguesa de Ataxias Hereditárias**

**Carlos Paiva Neves**

**Vice-presidente da Associação Portuguesa de Ataxias Hereditárias**

## **TRANSPARÊNCIA, PARTICIPAÇÃO E AVALIAÇÃO NO SECTOR SOCIAL**



Esta conferência, realizou-se no passado dia 6 de Junho na Escola Nacional de Saúde Pública, através dos elementos da ACAD, que tem por objetivo, capacitar as associações de doentes.

Esta Conferência teve como objectivo, fazer a ponte entre o pacote das formações anteriores, da 5ª Edição da ACAD, no sentido de dar con-

tinuidade à reflexão que temos sido alvo, técnicas para que as associações sejam capazes de ter sucesso entre o nosso público alvo e os nossos possíveis parceiros/financiadores de projetos. E a 2ª parte da Transparência e Avaliação no sector social.

A 1ª parte deste tema teve como orador, Dra. Cristina Pinto Albuquerque - Centro de Estudos Sociais da Universidade de Coimbra.

A Dra. Cristina abordou temas como, a transparência, a comunicação clara e a importância de uma avaliação neste sector.

De seguida, houve uma mesa redonda com 2 associações de doentes com moderação do Prof. Paulo Boto. Daqui saiu a necessidade de se financiar as associações, para contribuir para o seu bom financiamento. Para tal é necessário uma boa avaliação.

Assim, dia 4 de Julho, teremos a 2ª parte deste tema.

# Dicionário de termos genéticos National Cancer Institute Site oficial do Governo dos Estados Unidos

## (continuação do glossário com as letras m, n e p)

### **Modo de herança ou herança genética**

A forma como uma característica ou perturbação genética é transmitida de uma geração para a seguinte. A herança autossômica dominante, autossômica recessiva, dominante ligada ao X, recessiva ligada ao X, multifatorial e mitocondrial são exemplos. Cada modo de herança resulta num padrão característico de membros da família afetados e não afetados.

### **Mosaicismo**

A ocorrência de 2 ou mais linhas celulares com uma composição genética ou cromossômica diferente, num único indivíduo ou tecido.

### **Microssatélites, Instabilidade de**

Uma característica das células que contém uma anormalidade na reparação do desfaseamento do ADN. A MSI também pode ocorrer esporadicamente. Também designada por instabilidade de microssatélites.

### **Multigene, Teste**

Testes genéticos que utilizam a sequenciação de nova geração para testar vários genes em simultâneo. Também chamado teste de painel de múltiplos genes e teste de múltiplos genes.

### **Multiplex, Teste genómico**

Um método para detetar simultaneamente múltiplas alterações genéticas (ou seja, mutações genéticas ou polimorfismos de nucleótido único num único gene ou em todo o genoma).

### **Mutação**

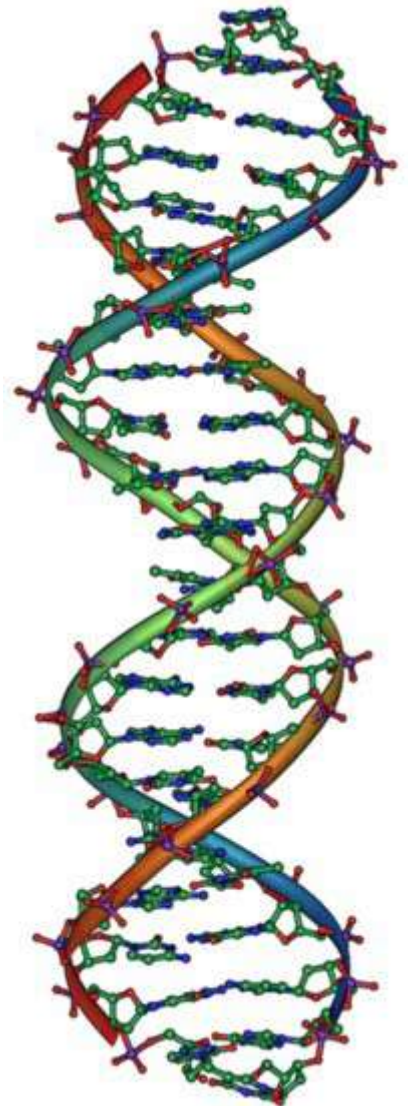
Uma alteração na sequência habitual de ADN num determinado locus genético. Embora o termo tenha frequentemente uma conotação negativa, as mutações (incluindo os polimorfismos) podem ser prejudiciais, benéficas ou neutras no seu efeito sobre a função celular. O termo variante é por vezes utilizado como sinónimo do termo mutação.

### **Mutação sem sentido**

Uma alteração genética que causa a terminação prematura de uma proteína. A proteína alterada pode ser parcial ou totalmente inativada, resultando numa alteração ou perda da função da proteína. Também chamada variante sem sentido.

### **NGS (Next Generation Sequencing/Sequenciação de Segunda Geração)**

Um método de elevado rendimento utilizado para determinar uma parte da sequência de nucleótidos do genoma de um indivíduo. Esta técnica utiliza tecnologias de sequenciação de ADN que são



Estrutura do DNA, Creative Commons

capazes de processar múltiplas sequências de ADN em paralelo. Também designada sequenciação paralela massiva e sequenciação de nova geração.

### **Não portador**

Um indivíduo que não é portador de uma mutação previamente identificada na sua família.

### **Não inferioridade, Estudo de**

Um estudo de investigação concebido para determinar se uma intervenção não é pior do que outra intervenção de controlo por uma margem pré-determinada. Uma intervenção que produz resultados equivalentes ou melhores do que a intervenção de controlo é considerada não inferior à intervenção de controlo. Os estudos de não inferioridade são frequentemente realizados para examinar se um tratamento novo e experimental não é pior do que um padrão de cuidados estabelecido.

### **Nucleótido**

Uma molécula constituída por uma base azotada (adenina, guanina, timina ou citosina no ADN; adenina, guanina, uracilo ou citosina no ARN), um grupo fosfato e um açúcar (desoxirribose no ADN; ribose no ARN). O ADN e o ARN são polímeros constituídos por muitos nucleótidos, ligados entre si como contas num colar.

### **Nulo, Alelo**

Uma mutação que resulta na ausência de produto génico ou na ausência de função a nível fenotípico.

### **Nutrigenómica**

Estudo da interação de fatores alimentares e genéticos e do seu efeito no metabolismo, no estado de saúde e no risco de doença.

### **Patogénica, Variante**

Uma alteração genética que aumenta a suscetibilidade ou predisposição de um indivíduo para uma determinada doença ou perturbação. Quando uma variante (ou mutação) deste tipo é herdada, o desenvolvimento de sintomas é mais provável, mas não certo. Também chamada mutação deletéria, mutação causadora de doença, mutação predisponente e mutação genética de suscetibilidade.

### **Patognomónico**

Achados que são distintivos ou característicos de uma determinada doença ou condição e que fazem o diagnóstico.

### **Pedigree ou Gráfico de Linhagem**

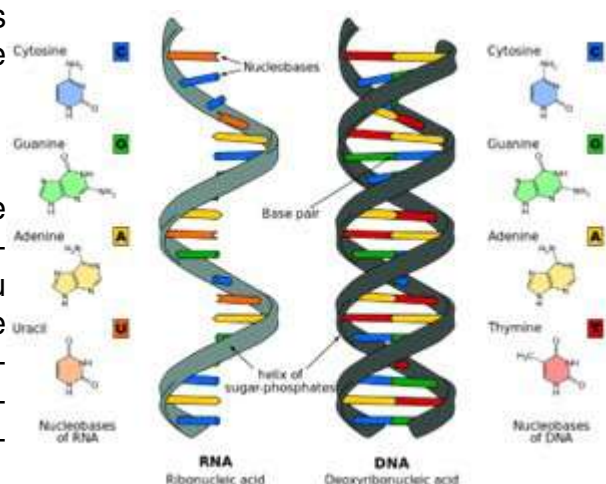
Um diagrama da história da família que utiliza símbolos padronizados. Um pedigree mostra as relações entre os membros da família e indica quais os indivíduos que têm determinadas variantes genéticas patogénicas, características e doenças dentro de uma família, bem como o estado vital. Um pedigree pode ser usado para determinar padrões de herança de doenças numa família.

### **Pontual, Mutação**

Uma alteração genética causada pela substituição de um único nucleótido por outro nucleótido. Também chamada de variante pontual.

### **Poligénico, Score**

Uma avaliação do risco de uma doença específica com base na influência coletiva de muitas va-



Comparação de uma cadeia de ARN com uma dupla hélice de ADN, Creative Commons

riantes genéticas. Estas podem incluir variantes associadas a genes de função conhecida e variantes que não se sabe estarem associadas a genes relevantes para a doença.

### Pré-sintomáticos, Testes

Análise genética de um indivíduo assintomático ou não afetado que está em risco de uma doença genética específica.

### Probando

A primeira pessoa de uma família a receber aconselhamento genético e/ou testes de suspeita de risco hereditário. Um probando pode ou não ser afetado pela doença em questão.

### Pseudogenes

Uma sequência de ADN que se assemelha a um gene, mas que sofreu uma mutação para uma forma inativa ao longo da evolução. Frequentemente carece de intrões e outras sequências de ADN essenciais necessárias para a sua função. Embora geneticamente semelhantes ao gene funcional original, os pseudogenes não resultam em proteínas funcionais, embora alguns possam ter efeitos reguladores.

---

## Superando Obstáculos

### Exercícios Para Quem Não Pode Se Manter em Pé

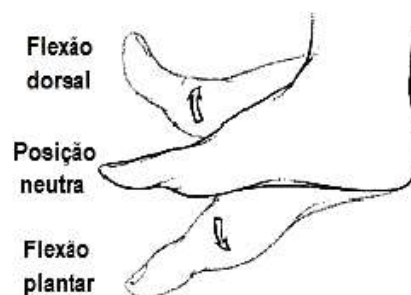
Nossos pés são fundamentais para a execução de movimentos, mas é comum não dar a devida atenção a eles, apesar de serem responsáveis pela sustentação de todo o corpo.

Por esse motivo, separamos 5 exercícios excelentes para você fortalecer o pé. Saiba como deixar essa estrutura composta por nada menos do que 26 ossos e mais de 100 músculos.

#### 1. Flexão de pé

O primeiro exercício consiste em flexionar os dedos para trás o quanto for possível. Caso ele não obedeça muito, vale puxar os dedos usando as mãos, mas com cuidado para não causar lesões. Conte até 10 para cada pé.

A melhor posição para fazer isso é com o corpo sentado no chão e as pernas esticadas. Esse exercício fortalece os pés como um todo, em especial os dedos, evitando espasmos e possíveis dores musculares. A parte posterior dos joelhos também é amplamente beneficiada.



#### 2. Fortalecimento do arco do pé



Há dois exercícios muito úteis para fortalecer os arcos, e ambos devem ser feitos com o corpo sentado em um sofá ou em uma cadeira. A primeira opção é esticar uma toalha abaixo dos pés e se esforçar para pegá-la com os dedos e puxá-la para si. Tente 3 vezes para cada perna.

O outro exercício deve ser feito na mesma posição e consiste em pousar o pé sobre uma bola de tênis, realizando movimentos para frente e para trás, de modo que ela role por toda a sola. Faça isso de 4 a 5 vezes com o direito e repita com o esquerdo.

### 3. Flexão de dedos

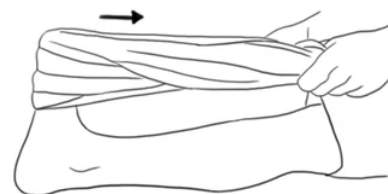
Fortalecer o pé também pede exercícios para os dedos. O desafio, aqui, é levantar todos os dedos, exceto o dedão. Parece fácil, mas a tendência é que o dedão suba, pedindo concentração e empenho. Em seguida, faça o inverso: deixe a borda externa e os dedos menores no chão, levantando apenas o maior.

Esse exercício ajuda no arqueamento e corrige maus hábitos que temos na forma de pisar quando estamos caminhando, deixando esses vícios musculares longe dos treinos. Que tal realizar esse movimento 5 vezes com cada pé?



### 4. Alongamento do calcanhar

Com uma toalha ou elástico, puxa as pontas dos dedos para cima e empurra para baixo, conforme imagem. Fazer isso vai beneficiar os calcanhares. Repita esse processo de 10 a 15 vezes.



### 5. Círculos com os tornozelos



Bem sentado levante o pé direito no ar e gire 10 vezes no sentido horário, depois mais 10 no sentido anti-horário. Repita o procedimento com a esquerda. Aqui vai uma dica: colocar as mãos na cintura pode ajudar. Este exercício é perfeito para fortalecer a área, bem como aumentar a estabilidade e o equilíbrio, de modo a evitar entorses.

Retirado do site:

<https://www.paixaopeladanca.com.br/conheca-5-exercicios-para-fortalecer-o-pe/>

**Exercícios são sugestões em caso de dores ou dúvidas pedir ajuda/entrar em contato com um profissional.**

**Para o próximo Boletim mais exercícios.**



# Ideias gerais de terapia ocupacional em casa

Lembrete: A terapia ocupacional é uma profissão sócio-sanitária que tem como principal função proporcionar à pessoa maior autonomia, bem-estar e qualidade de vida, utilizando a ocupação e o dia a dia como meio, com base numa avaliação especializada e na implementação de um plano prescrito.

## Dicas gerais:

- Criar hábitos baseados em interesses pessoais.
- Organizar horários.
- Fazer uma lista de interesses ou necessidades.
- Realizar atividades da vida diária para manter a máxima autonomia.
- Realizar atividades que envolvam relações sociais.
- Trabalhar o corpo diariamente.
- Incluir emoções na vida diária.
- Adaptar o dia a dia com base nas necessidades.
- Adaptar o trabalho.
- Incentivar atividades prazerosas.

## Actividades:

- Praticar exercícios de força com halteres.
- Natação.
- Recomendação de exercícios como pilates, yoga, tai chi, chi kung.
- Jogos mentais: sudoku, procurar as diferenças, quem é quem, sopa de letras, jogos de cartas ou xadrez.
- Atividades na natureza.
- Tocar instrumentos.
- Grupos de leitura ou grupos de escritura.
- Teatro
- Atividades voluntárias.



## Apps de interesse:



**COGNISHine**

- Cognishine para estimulação cognitiva.
- Habitbull para criar e manter hábitos e rotinas.
- Todoist para criar listas de objetivos e tarefas para completar em um tempo específico.
- Carezone para gerenciamento de medicamentos e consultas médicas.
- Mypiano para trabalhar a mobilidade das mãos.

Em caso de dúvida consulte um profissional.

Para efeitos de direitos autorais sobre as fotos neste boletim, foram todas retiradas da net.  
Em caso de haver algum conflito, por favor entrar em contacto por e-mail: paulo.jrs@gmail.com