

DOENÇAS REUMÁTICAS RARAS

Editorial

Maria do Rosário Morujão

Tesoureira da LPCDR
e Coordenadora do Núcleo de Sjögren



‘Por ação e pressão dos doentes, que se têm juntado, associado, mostrado que existem, exigido respostas, esta síndrome começa a ser mais falada, mais investigada. (...) Tudo isto é uma enorme fonte de esperança.’

Fevereiro era o mês do ano com que eu menos me identificava.

Depois, **fui diagnosticada com uma doença crónica rara** - e este mês passou a ter um valor especial, porque Fevereiro é o mês dedicado às doenças raras.

Ter uma doença crónica rara não é só ter o azar de ter deixado de ser uma pessoa saudável. Significa muitas outras coisas com que é necessário passar a viver. É ter de explicar o que é a doença que tenho, pois quase ninguém ouviu falar dela. É nem lhe saber dizer o nome corretamente, pois a minha doença (mais um azar) foi denominada com o apelido do médico sueco que a descreveu.

É não encontrar os medicamentos na farmácia, pois não fazem parte do stock habitual. É tomar remédios caríssimos, porque são únicos e não há um grande número de doentes que os tome. É querer saber mais sobre a doença e descobrir que não existe muita investigação, porque não desperta um interesse por aí além junto dos investigadores ou das empresas farmacêuticas, que compreensivelmente se focam mais em problemas de saúde com maior prevalência. É, ainda, deparar com um grande desconhecimento a seu respeito mesmo junto da classe médica e de outras profissões ligadas à saúde.

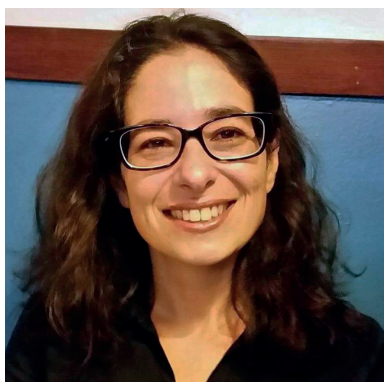
É, também, **sentir uma alegria muito especial quando se encontra alguém que sofre do mesmo problema**, porque “fala” a mesma “língua”, porque compreende sintomas, dúvidas, receios sem precisar de grandes explicações, já que os vive e sente tal como eu. É sentir essas pessoas como membros de um outro tipo de família, em que o parentesco se faz pela partilha da doença.

Fevereiro, mês das doenças raras. Eu tenho uma, chama-se Síndrome de Sjögren primária. Em boa medida por ação e pressão dos doentes, que se têm juntado, associado, mostrado que existem, exigido respostas, esta síndrome começa a ser mais falada, mais investigada. **Há ensaios clínicos a decorrer, projetos internacionais que a envolvem e apelam à colaboração de doentes, médicos e investigadores.** Tudo isto é uma enorme fonte de esperança. O facto de todas estas novidades contarem na sua génese e desenvolvimento com o associativismo e a participação ativa dos doentes constitui igualmente um motivo de forte orgulho para quem, como eu, resolveu lutar contra a doença rara não apenas com medicamentos, terapias e alterações (tantas delas forçadas) do seu modo de vida, mas também dando a cara, vestindo a camisola e fazendo da luta contra a doença uma causa, uma bandeira. ●●

Cartão da Pessoa com Doença Rara

Carla Carreira

Coordenadora do Núcleo de Behçet



ARTIGO BASEADO

na Norma nº 001/2018 de 09/01/2018
e no relatório 'CARTÃO DA PESSOA
COM DOENÇA RARA 2017' emitido pelo
Departamento da Qualidade na Saúde da DGS

INFORMAÇÃO ADICIONAL

website • Direção Geral de Saúde • www.dgs.pt

pesquisar • cartão da pessoa com doença rara

consultar os documentos

• Norma nº 001/2018 de 09/01/2018

• Relatório 2017

Uma doença rara, de acordo com a **definição europeia**, corresponde às **doenças que afetam 5 pessoas por cada 10 000 habitantes** e que apresentam algumas características comuns. São **doenças crónicas**, muitas delas graves e degenerativas, que podem aparecer em **pessoas de qualquer idade**. Estas doenças são acompanhadas de uma **grande diversidade de sinais e sintomas**, que variam não só **de doença para doença**, mas também **de pessoa para pessoa**. Podem ser muito incapacitantes, e **nem sempre têm tratamento específico**, sendo os **cuidados de saúde focados na melhoria da qualidade de vida e no aumento da esperança média de vida**. Implicam **elevado sofrimento** para o doente e para a sua família e pode existir uma **falta de conhecimentos científicos**, pela sua raridade.

Estas especificidades levantam **algumas dificuldades na adequada abordagem**, tratamento e acompanhamento destes doentes, especialmente **em situações de urgência e emergência**, o que levou à **criação deste Cartão** para a Pessoa com Doença Rara (CPDR).

De acordo com a DGS, os objetivos da implementação do Cartão da Pessoa com Doença Rara são os seguintes:

1. **Assegurar** que nas situações de urgência e/ou emergência os profissionais de saúde têm acesso à informação relevante da pessoa com doença rara e à especificidade da sua situação clínica, permitindo o melhor atendimento do utente;
2. **Melhorar** a continuidade de cuidados, assegurando que a informação clínica relevante da pessoa com doença rara está na posse do utente, num formato acessível, e que o acompanha nos diferentes níveis de cuidados de saúde;
3. **Facilitar** o encaminhamento apropriado e rápido para o centro de tratamento que assegure efetivamente os cuidados de saúde adequados ao utente;
4. **Promover** a gestão integrada de cuidados de saúde, evitando atrasos e procedimentos com erro e dano.

Para ter acesso ao cartão deve solicitá-lo ao seu médico assistente. Este deve efetuar essa **requisição na Plataforma do Registo de Saúde Eletrónico** que disponibiliza, na área profissional, uma lista de doenças raras, com o **respetivo Orphacode** (no caso da Doença de Behçet é ORPHA:117) e **cuidados de saúde específicos para o contexto urgência/emergência**, sendo estes últimos editáveis pelo seu médico, que poderá, se necessário, **personalizar e ajustar a informação ao seu caso particular, permitindo a individualização e adequação** dos cuidados de urgência/emergência.

O CPDR é um cartão digital, no entanto, se necessário, **a sua impressão pode ser efetuada** pelo médico da instituição que o requisitou, com acesso à Plataforma do Registo de Saúde Eletrónico, ou pelo próprio doente através da Área do Cidadão do Portal do Serviço Nacional de Saúde.

Quem possui o CPDR deve **fazer uso dele no caso de ir ao hospital, no momento da triagem**, com o objetivo de assegurar que, nas situações de urgência e/ou emergência, **os profissionais de saúde têm acesso rápido à informação relevante, à especificidade da sua situação clínica e aos cuidados clínicos a ter devido à raridade da sua doença.**



RAREDISEASEDAY.ORG

28 DE FEVEREIRO DE 2019

Dia Mundial das Doenças Raras

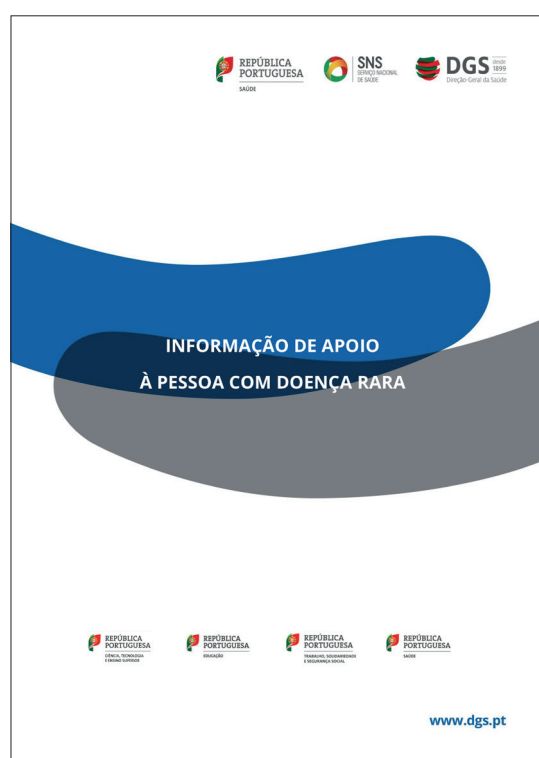
Assinala-se no último dia de fevereiro.

O objetivo principal deste dia é **sensibilizar** o público e os decisores políticos para as doenças raras e **para o seu impacto** na vida dos doentes.



18 DE MARÇO DE 2019

**Dia Mundial de Sensibilização
para as Doenças Reumáticas
nas Crianças e Jovens**



MANUAL da Direção Geral de Saúde (DGS)

Informação de Apoio à Pessoa com Doença Rara

A Direção-Geral da Saúde (DGS) lançou o **primeiro manual de apoio à pessoa com doença rara**, com o objetivo de **compilar informação útil** para apoiar a pessoa com doença rara, **ao longo de todas as fases do ciclo de vida**. Ao longo deste manual poderá encontrar informação sintetizada **sobre o acesso aos cuidados de saúde** no **Serviço Nacional de Saúde (SNS)**, à **educação, aos apoios e respostas sociais**, atualmente disponíveis.

pode ser descarregado em

<https://www.dgs.pt/documentos-e-publicacoes/manual-de-apoio-a-pessoa-com-doenca-rara-pdf.aspx>

Redes Europeias de Referência

Partilhar para Melhor Diagnosticar e Cuidar

Ana Vieira

Representante da LPCDR na ReCONNET



INFORMAÇÃO ADICIONAL

website • reconnet.ern-net.eu



Estima-se que existam entre 5 000 e 8 000 doenças raras diferentes, afetando, no seu conjunto, até **6% da população**, o que, extrapolando, significa que existirão **até 600 000 pessoas com estas patologias em Portugal**. A maior parte destas pessoas sofre de doenças cuja **prevalência é inferior a 1 em 100 000 pessoas**, ou seja, que **afetam menos de 100 doentes no País**. O peso social das doenças raras atinge também os seus familiares e/ou cuidadores, especialmente quando os doentes sofrem de doenças mais graves, incapacitantes ou difíceis de controlar.

Aproximadamente **30 milhões de cidadãos europeus são afetados por doenças raras** e enfrentam diariamente verdadeiras odisséias no diagnóstico, tratamento e cuidado de patologias tão complexas quanto raras. **Cerca de metade, 15 milhões de doentes, não terão acesso a tratamento sem um diagnóstico**. A maioria destas doenças são muito difíceis de diagnosticar, e ultrapassada a barreira do diagnóstico são também muito difíceis de tratar.

Acreditando que nenhum país conseguiria sozinho dar resposta e resolver o enorme desafio que representam as doenças raras, em **março de 2017**, a União Europeia (UE) lançou **24 Redes Europeias de Referência (ERNs)**. Concebidas para **pôr em contacto especialistas em doenças raras**, contam com a participação de mais de **900 unidades de saúde altamente especializadas de mais de 300 hospitais de 26 países** da UE.

Cada rede cobre um conjunto de doenças específico, como as doenças renais, ósseas ou neurológicas, entre outras, que **requerem tratamento altamente especializado e concentração de conhecimento e recursos**. As doenças atualmente cobertas por estas redes representam cerca de 60% das doenças raras na Europa, ou seja, cerca de 40% das doenças raras carecem ainda de cobertura.

As Redes Europeias de Referência ajudam os profissionais e os centros de excelência existentes nos vários países europeus a **partilharem o conhecimento através de uma plataforma virtual**, desenvolvida à medida, designada por CPMS, e com **recurso a ferramentas de telemedicina para analisarem, reverem e discutirem casos clínicos complexos**. Sempre que possível, asseguram que é a informação que viaja e não o paciente, criando assim valor acrescentado para o doente através de **colaboração além-fronteiras**. Simplificando, um paciente em Portugal tem a possibilidade de vir a ser diagnosticado ou tratado por um especialista na Finlândia, por exemplo, sem nunca precisar de sair do país. **Mais de 250 doentes beneficiaram já destas consultas virtuais** e é expectável que este número continue a crescer. Para que tal seja possível, **cada país dispõe de um ponto de contacto nacional para cada uma das redes que integra**.

A ERN ReCONNET é a Rede Europeia de Referência para as doenças musculoesqueléticas raras e complexas do tecido conjuntivo, cobrindo condições hereditárias e doenças autoimunes sistémicas, como a síndrome de Ehlers Danlos, a Esclerose Sistémica ou o Lúpus. Esta rede procura melhorar o diagnóstico precoce, a gestão de pacientes, a prestação de cuidados e a discussão virtual de casos clínicos dentro da rede e com os centros afiliados. **Até ao momento esta rede conta com membros oriundos de 8 países: Alemanha, Bélgica, Eslovénia, França, Holanda, Itália, Portugal e Roménia**. O Centro Hospitalar de Lisboa

Norte e o Centro Hospitalar de Lisboa Central integram esta rede, sendo o **Professor João Eurico da Fonseca o coordenador nacional ou o especialista designado ponto de contacto nacional**. Qualquer unidade de saúde nacional que tenha em mãos um caso clínico complexo poderá solicitar o apoio desta ou de outra rede de referência bastando para tal contactar o coordenador nacional.

Além dos médicos, diretores de hospitais, políticos, representantes dos Estados-Membros, também os doentes têm um papel ativo nestas redes, colaborando como parceiros em diferentes níveis de atuação, como a monitorização de processos, aconselhamento, recolha e disseminação de informação diversa, ou o desenvolvimento de projetos conjuntos. **A Liga colabora ativamente com a ERN ReCONNET**, tendo assumido a representação europeia dos pacientes com Doença Mista do Tecido Conjuntivo (DMTC) e com Síndrome de Sjögren (SS), duas das 10 patologias cobertas por esta rede, e é também membro do comité de direção da rede, aqui representando os pacientes com Lúpus e Síndrome de Sjögren, ou as doenças complexas do tecido conjuntivo.

Destacamos como um dos primeiros resultados da colaboração entre prestadores de saúde e pacientes na ERN ReCONNET a publicação de revisões de orientações de boas práticas clínicas para cada uma das 10 doenças que integram esta rede. A Liga é coautora das revisões dedicadas à DMTC e SS, tendo sido responsável pela identificação das necessidades não satisfeitas junto da vasta comunidade de doentes e colaborado na elaboração do texto para publicação. **Vera Guimarães (DMTC) e Ana Vieira (SS) são os membros da Liga que abraçaram o desafio de representar as pessoas com estas doenças neste projeto europeu**, que promete ser um **ponto de viragem na forma como as doenças raras e complexas são diagnosticadas, tratadas e quem sabe até curadas.** ●●

‘Projeto europeu que promete ser um ponto de viragem na forma como as doenças raras e complexas são diagnosticadas, tratadas e quem sabe até curadas.’

Ana Vieira
e Vera Guimarães (LPCDR)
Encontro ERN ReCONNET
Pisa, Itália • 13-14 janeiro 2019



Doenças Reumáticas Raras

Dr.^a Susana Capela

Reumatologista
Vice-Presidente da LPCDR



As doenças reumáticas raras são um **conjunto heterogêneo de doenças** que **podem afetar** não apenas as **articulações**, como também **diversos órgãos e sistemas**, como o coração, rim, pulmão e pele. Tendo em conta a sua raridade e a multiplicidade de manifestações clínicas, o reumatologista tem um papel de destaque no seu diagnóstico e seguimento. **Tem-se verificado globalmente nos últimos anos uma evolução em termos de diagnóstico, tratamento e prognóstico.** Alguns exemplos são as vasculites, as síndromes auto-inflamatórias e as miosites.

O que são as VASCULITES?

As vasculites são um grupo de **doenças que se caracterizam pela inflamação dos vasos sanguíneos, artérias, veias e capilares**, independentemente do seu calibre.

A inflamação desencadeia alterações na parede dos vasos, que podem evoluir para a obstrução total dos mesmos ou formação de aneurismas (dilatações anormais que aumentam o risco de rutura do vaso).

As vasculites podem ser consideradas primárias, quando ocorrem sem causa aparente, ou secundárias, quando se associam a outras doenças ou à exposição a drogas ou medicamentos. Tendo em conta a sua origem nos vasos sanguíneos, podem estar afetados diversos órgãos, como o pulmão, rim, pele, coração e sistema nervoso.

Algumas vasculites, como a **arterite de células gigantes** (ou arterite temporal), ocorrem sobretudo em idosos, enquanto que outras, como a **púrpura de Henoch-Schönlein** e a **doença de Kawasaki**, são diagnosticadas maioritariamente em crianças. Destacam-se outros exemplos de vasculites: **arterite de Takayasu**, **poliarterite nodosa**, **poliangeíte microscópica**, **granulomatose com poliangeíte** (granulomatose de Wegener) e **granulomatose eosinofílica com poliangeíte** (síndrome de Churg-Strauss).

O que são as SÍNDROMES AUTO-INFLAMATÓRIAS?

As síndromes auto-inflamatórias caracterizam-se por **episódios aparentemente espontâneos e recorrentes de febre e inflamação** (localizada ou sistémica), na ausência de infeção, alergia ou neoplasia. A descoberta de mutações genéticas relacionadas com estas doenças permitiu uma melhor compreensão e agrupamento das mesmas.

As síndromes auto-inflamatórias podem dividir-se em hereditárias e não hereditárias. As síndromes hereditárias estão relacionadas com mutações de genes implicadas

na resposta inflamatória e na apoptose (processo de morte celular). Destacam-se as seguintes formas hereditárias: **Febre Mediterrânica Familiar** (FMF), **Síndrome Hiper-IgD com febre periódica** (HIDS), **Síndrome periódica associada ao receptor do TNF** (TRAPS), síndromes periódicas associadas à criopirina como **Síndrome de Urticária familiar ao frio** (UFF), **Síndrome de Muckle-Wells** (MWS) e **Síndrome de CINCA** (Síndrome Crônica Infantil Neurológica Cutânea e Articular). Estas formas apresentam características clínicas e mutações genéticas que as distinguem, apresentando em comum a presença de febre. A Febre Mediterrânica Familiar é de todas a mais frequente.

Várias outras doenças reumáticas raras são consideradas como síndromes auto-inflamatórias, incluindo síndromes febris idiopáticas, por exemplo **síndrome de febre periódica com úlceras aftosas, faringite e adenopatia cervical** (PFAPA, do inglês *periodic fever with aphthous ulcers, pharyngitis, and cervical adenopathy*), **artrite idiopática juvenil sistêmica** e **doença de Still do adulto**.

Outros exemplos de síndromes auto-inflamatórias são as doenças granulomatosas, como a **Síndrome de Blau** e **sarcoidose** de início precoce, e as doenças piogénicas, como a **osteomielite multifocal recorrente crônica** (CRMO, do inglês *chronic recurrent multifocal osteomyelitis*) e a **síndrome de artrite piogénica, pioderma gangrenoso e acne** (PAPA). A síndrome de sinovite, acne pustulosa, hiperostose e osteíte (SAPHO, do inglês *synovitis, acne pustulosis, hyperostosis and osteitis*) também é considerada uma síndrome auto-inflamatória, por alguns autores.

O diagnóstico precoce destas doenças, que se manifestam na maioria dos casos na infância, por reumatologistas e pediatras com experiência nestas patologias raras, é muito importante. Permite que seja instituída o mais cedo possível terapêutica eficaz, nomeadamente, nalgumas situações, terapêutica biotecnológica.

O que são as MIOSITES?

As miopatias inflamatórias (ou miosites), onde estão incluídas a **polimiosite** e a **dermatomiosite**, são doenças que **afetam principalmente os músculos**. O sintoma mais frequente é a **fraqueza muscular**.

Estas doenças podem ocorrer tanto em crianças como adultos e as manifestações evoluem ao longo de semanas ou meses. Ambos os lados do corpo são habitualmente afetados de forma simétrica, especialmente as áreas mais próximas do tronco, como o pescoço, os ombros, as ancas e as coxas.

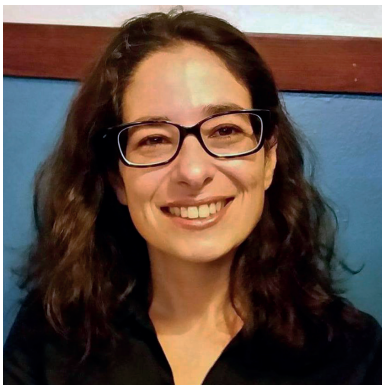
Além dos músculos, também podem estar envolvidos outros órgãos, podendo ocorrer **tosse e falta de ar, dificuldade ao engolir** e, no caso da dermatomiosite, lesões cutâneas características: **lesões arroxeadas** da face (sobretudo localizadas nas pálpebras), pescoço e sobre as articulações dos dedos. Em alguns doentes, estas lesões da pele não se acompanham de sintomas musculares (dermatomiosite amiopática). ●●

Doença de Behçet

Desafios Enfrentados pelo Diagnóstico de uma Doença Rara

Carla Carreira

Coordenadora do Núcleo de Behçet



CONTACTOS

blog • behcetempotugal.blogspot.com

mail • behcetempotugal@gmail.com

fb • www.facebook.com/groups/behcetempotugal/

A Doença de Behçet (DB) é uma **vasculite sistémica** (inflamação dos vasos sanguíneos de pequeno e grande calibre) de **causa desconhecida** e que possui maior incidência nos países que pertenciam à Rota da Seda.

Não é contagiosa e caracteriza-se por **úlceras orais e/ou genitais recorrentes**, **inflamação dos olhos** (uveíte) e **lesões cutâneas**. Também **pode afetar as articulações**, todo o tipo de **vasos sanguíneos**, **pulmões**, **sistema nervoso central** e **trato digestivo**.

A imensidão de sintomas pode, por vezes, levar a um **diagnóstico tardio**. O doente ao ter um sintoma ocular vai ao oftalmologista e pode não mencionar, por exemplo que tem aftas recorrentes, lesões cutâneas (na pele) ou episódios de úlceras genitais, levando a que o médico assistente não esteja na posse de toda a informação para efetuar um diagnóstico.

Cada caso é um caso e tem de ser visto e tratado de acordo com os sintomas que vão aparecendo. Existem doentes em que a DB aparece de **forma mais ligeira**, com episódios agudos ou crises espaçados no tempo e pouco graves, e outros em que a doença **pode ser grave e deixar sequelas** ao nível da visão, do sistema nervoso central, pulmões, formação de aneurismas com possibilidade de rutura, pericardites, entre outras complicações.

Sendo uma doença rara, a DB torna tudo um pouco mais difícil. A população em geral não conhece a doença e as limitações que pode impor no dia a dia. Das pessoas que conheço, muitas ainda possuem alguma resistência em partilhar que têm este problema de saúde por receio de discriminação, de amigos, de familiares e no trabalho. **Existe pouca compreensão com o desconhecido.** A DB é na **maioria das vezes uma doença invisível ao olhar**, a pessoa pode estar com excelente aspeto físico, com bom ar e no fundo estar com uma crise aguda e ter de ser hospitalizada. Ao padecer de uma doença rara como o Behçet, muitas pessoas não compreendem porque se está sempre doente e a faltar ao trabalho para ir a consultas das diferentes especialidades. Não compreendem porque temos uma dor de cabeça que não passa, porque não conseguimos falar de forma inteligível por causa das aftas, não nos conseguimos mover como desejávamos por causa das dores e rigidez, ou ficamos sem ver pois temos uma inflamação ocular (uveíte).

Na maioria dos casos consegue-se controlar a doença com medicação sem que se desenvolvam sequelas graves, mas existem casos extremos em que se fica muito limitado nas funções motoras, na capacidade de locomoção ou com perda de visão. Os episódios de crise e consequentes sequelas condicionam muito a vida e as tarefas do dia a dia. Às vezes só o simples ato de comer, abrir a tampa de uma garrafa de água, conduzir ou ler um rótulo é um desafio.

Associado ao facto de se estar muitas vezes doente e com dores, da toma de medicação muito agressiva, muitas vezes surgem outros problemas de saúde associados, nomeadamente depressões e problemas relacionados com a medicação, etc.... São frequentes os comentários de doentes em que os **episódios de crise ou surtos se desencadeiam em situações de stress elevado**. Por exemplo, situações complicadas no trabalho ou na faculdade, onde as épocas de exames, por si só, dão origem a episódios de crise. No meu caso, era raro o exame na faculdade que não resultava numa uveíte e aftas gigantes.

É importante que a **comunidade médica e a população em geral** estejam cada vez mais sensibilizadas para este tipo de doenças autoimunes. O conhecimento nunca é demais e é através dele que se chega a um diagnóstico precoce, ao tratamento adequado, aumentando assim a probabilidade de sucesso e melhor acompanhamento do doente. ●●



‘É importante que a comunidade médica e a população em geral estejam cada vez mais sensibilizadas para este tipo de doenças autoimunes. O conhecimento nunca é demais e é através dele que se chega a um diagnóstico precoce’

da esquerda para a direita

Carla Carreira

Coordenadora do Núcleo de Behçet
Sócia proponente do Núcleo de Behçet

Irene Domingues

Presidente do Conselho Fiscal da LPCDR

Paulo Ramos

Sócio proponente do Núcleo de Behçet

Vanda Pessanha

Sócia proponente do Núcleo de Behçet

Doença Mista do Tecido Conjuntivo

Vera Guimarães

Sócia da LPCDR

Representante da LPCDR na ReCONNET

Testemunho

É só mais uma de entre muitas doenças autoimunes, reumáticas, raras e desconhecidas entre nós. Define-se como possuindo características de Lúpus Eritematoso Sistémico, Esclerose Sistémica e Polimiosite (se calhar, ainda se acrescentarão outras?). Logo aqui na definição não é grande a ajuda quando para se definir a doença se recorre a outras que também não são bem conhecidas!

A DMTC caracteriza-se pela presença de: fenómeno de Raynaud, dor articular, artrite (inchaço e dor), fraqueza muscular (dano das fibras musculares principalmente nos ombros e quadris), dificuldade em engolir, azia, falta de ar e problemas em vários órgãos (ex: sintomas provenientes de lúpus, esclerose ou polimiosite). Também pode ocorrer insuficiência cardíaca, ou renal (lesão inferior à causada pelo lúpus) e pode surgir a síndrome de Sjögren.

O tratamento é direcionado aos sintomas presentes, utilizando-se frequentemente corticoterapia. As análises ao sangue apresentam anticorpos anormais característicos (anticorpos contra proteína ribonucleica sem outros anticorpos presentes em doenças semelhantes). A doença é **de causa desconhecida**, mas aparece mundialmente, **maioritariamente em mulheres**, com **pico de incidência por volta dos 20 anos**. Independentemente de como seja o início da doença, ela tende a piorar e vão surgindo sintomas em várias partes do corpo.

Existe agravamento em algumas pessoas com DMTC, principalmente se as características forem semelhantes a esclerose sistémica ou a polimiosite, o que pode ser fatal. No entanto, podem existir períodos sem sintomas e alguns artigos remetem para uma sobrevida de 10 anos em 80% dos doentes.

Contudo, **são poucos os estudos sobre a DMTC comparativamente a outras doenças e é pouco investida cientificamente** (diagnóstico, prognóstico, tratamento, qualidade de vida...). Parece que vai pedir conhecimento emprestado às outras doenças mais investigadas. Assim, é frequente o recurso à corticoterapia, com tudo o que ela implica de negativo (osteoporose), medicamentos anti-inflamatórios não esteróides, hidroxicloroquina e, se necessário, medicamentos imunossuppressores (azatioprina, metotrexato ou ciclofosfamida), só para mencionar os mais utilizados.

Oferecendo o meu testemunho pessoal para concretizar um pouco mais esta doença que pode ser um pouco difícil de caracterizar... Assim, a DMTC foi-me diagnosticada aos 28 anos, após detectado o fenómeno de Raynaud, síndrome de Sjögren, dores articulares, lesões cutâneas na face e rosácea, hipotireoidismo e lesão nefrótica mínima (edemas em todo o corpo, derrame pleural...). O rol sintomático era intenso e faltava o diagnóstico que cobrisse tanta sintomatologia: DMTC. Também nunca tinha ouvido falar em tal coisa, e lúpus era o diagnóstico que melhor servia para dialogar com profissionais, outros doentes, amigos e familiares.

Hoje, passados 10 anos, no diálogo sobre a doença utilizo o nome que ela tem, que confesso não é brilhante, mas também não é brilhante tê-la: Doença Mista do

Tecido Conjuntivo. Muito se poderia acrescentar num testemunho sobre a DMTC, porque **cada doente tem a doença a manifestar-se de forma diferente**, mas ponto assente é que ela não volta para trás, não desaparece, não tem cura, não gera empatia, não gera investigação...

O testemunho positivo vem de que cada pessoa deve procurar ajuda profissional especializada, deve obter informação adequada e tratamento precoce. Estar com os outros é uma cura, e alguém perguntar-nos como vai hoje é um bálsamo para a alma.

Mesmo com DMTC executo as actividades profissionais, pessoais e do dia a dia. Tenho 2 filhos (saúdáveis). Iniciei uma aventura pela DMTC, aceitando ser uma *Patient Advocate* (projeto europeu ReCONNET) e **tenho a ambição de criar o núcleo da DMTC na Liga Portuguesa Contras as Doenças Reumáticas.** **O sonho não passa pela cura**, mas pela satisfação de **fazer bem aos outros** e os **outros fazerem-nos bem.** ●●



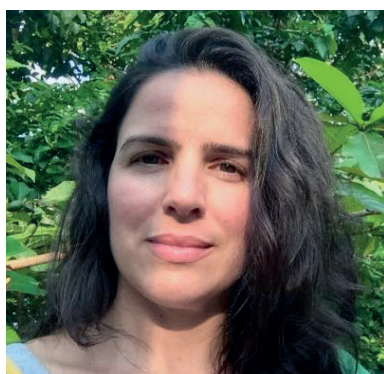
‘O sonho não passa pela cura,
mas pela satisfação de **fazer bem aos outros**
e os **outros fazerem-nos bem.**’

Síndrome de Sjögren Primária

É Doença Rara?

Ana Vieira

Representante da LPCDR na ReCONNET



Henrik Sjögren, o oftalmologista sueco que primeiro descreveu esta patologia, estava firmemente convencido que a Síndrome de Sjögren **era não só uma doença sistémica**, mas **também uma doença rara**, tendo ele próprio estimado uma prevalência de 0.05% (% de indivíduos com a doença numa determinada população).

Diferentes estudos realizados revelam enormes discrepâncias na estimativa da taxa de prevalência, com variações que vão desde 0.01% da população geral até mais de 3%. Há ainda discrepâncias significativas nos estudos realizados nos últimos anos na Europa que são consistentes com a possibilidade de o Sjögren Primário poder ser considerado doença rara, e dados recentes de um estudo conduzido nos EUA equacionam a possibilidade de a prevalência poder ser mais baixa do que se previu, podendo passar a ser considerado doença rara.

Desconhece-se tanto o número de pessoas diagnosticadas com Síndrome de Sjögren Primária em Portugal, como quantos novos casos surgem anualmente. O Núcleo de Sjögren da LPCDR conta com pouco mais de meia centena de membros e o Registo Nacional de Doentes Reumáticos (Reuma.pt) ultrapassou recentemente a barreira dos 400 doentes registados. São números manifestamente diminutos, que seguramente não espelharão a realidade da doença na população portuguesa, mas que **nos fazem perceber a importância da necessidade urgente de um estudo de prevalência sólido e fiável** que nos permita testar ou comprovar a robustez das estimativas.

Na União Europeia (UE), consideram-se doenças raras aquelas que têm uma prevalência inferior a 5 em 10 000 pessoas (Decisão 1295/1999/CE do Parlamento Europeu e do Conselho de 29-04-1999), considerando o total da população da União. A definição de doença rara é assim estabelecida pelo critério da prevalência da doença.

A Orphanet (orpha.net), o portal europeu das doenças raras, mantém um sistema único de nomenclatura das doenças raras em torno do qual são estruturadas bases de dados relacionáveis. A cada doença é atribuído um número ORPHA único e a pesquisa por doença permite ver a posição de uma determinada doença numa classificação. À Síndrome de Sjögren primária corresponde o número ORPHA 289390 associado a uma prevalência de 1-5 / 10 000, e sob a classificação de doença sistémica e reumatológica rara.

A Orphanet fornece ainda uma descrição clínica das doenças raras, utilizando um conjunto de sinais e sintomas clínicos (anomalias fenotípicas), e cada anormalidade fenotípica é apresentada por ordem de frequência de ocorrência na população de doentes. Verificamos, contudo, que esta descrição não está ainda disponível para o Sjögren Primário, podendo visualizar-se a seguinte informação “A anotação fenotípica desta doença está em andamento.

A Orphanet está presentemente a desenvolver um sumário para esta doença.”

Cumpre acrescentar que o **Sjögren Primário é uma das doenças cobertas por uma das Redes Europeias de Referência**, o ReCONNET (reconnet.ern-net.eu), que se dedicam a aplicar os critérios da UE às doenças raras e de baixa prevalência que exigem cuidados especiais.

Assim, concluímos que **85 anos depois de a doença ter sido diagnosticada** pela primeira vez **muito está ainda por esclarecer** e sentimos que há evidências de que o Sjögren Primário **poderá vir a ser considerado uma doenças rara ou de baixa prevalência, devendo receber apoio adequado**, como outras condições órfãs autoimunes, **para promover a melhoria dos cuidados prestados aos pacientes e o desenvolvimento de terapêuticas específicas e adequadas**. Neste sentido, e se queremos saber onde investir esforços e recursos, é absolutamente necessário dispor de um estudo de prevalência rigoroso. ●●

‘Diferentes estudos realizados revelam enormes discrepâncias na estimativa da taxa de prevalência com variações que vão desde 0.01% da população geral até mais de 3%. (...) [de baixa prevalência a doença rara] (...) se queremos saber onde investir esforços e recursos, é absolutamente necessário dispor de um estudo de prevalência rigoroso.’

INFORMAÇÃO ADICIONAL



Viver com Esclerodermia

Mariana Lima

Testemunho



Na verdade, não me recordo da minha reação quando me foi diagnosticada a Esclerodermia. **Tinha 13 anos** e, para mim, as doenças não passavam de gripes. Contudo, rapidamente compreendi que as gripes poderiam ser um mal-menor.

Apesar de me ter sido dito que tinha uma doença rara e sem cura, ainda não tinha compreendido a sua dimensão. Quando fui diagnosticada, a Esclerodermia manifestou-se de uma forma bastante agressiva e, por isso, comecei a tomar imensa medicação. **Aos poucos, fui percebendo que isto me iria acompanhar para o resto da minha vida,** e que teria de diariamente tomar muitos comprimidos, mas isso não me afetou. Ao longo do tempo, no entanto, comecei a lidar com situações mais difíceis: tinha muitas feridas nas mãos e dores e, por isso, não conseguia fazer muitas tarefas do dia a dia, tinha de pedir ajuda para abotoar as calças ou para lavar o cabelo; tomava cortisona e comecei a ganhar bastante peso; os meus colegas, na escola, achavam-me estranha por ter as mãos roxas ou brancas, uma característica típica da doença - o Fenómeno de Raynaud. **Sentia-me insegura, sempre com a necessidade de explicar que não era uma doença contagiosa, mas nem sempre os colegas percebiam.**

Passados 2 anos, mudei de escola para frequentar o ensino secundário. Nessa altura, adolescente, não queria ser vista como diferente, queria ser igual a todos os outros. Com a Esclerodermia, deveria proteger-me do frio, mas eu não queria usar luvas nem tanta roupa! Ninguém usava. Alguns colegas fumavam e eu também gostaria de me sentir livre para o fazer, se quisesse, apesar de saber que seria prejudicial. Enfim, **a adolescência não é fácil, sobretudo quando temos uma doença que nos limita tanto.**

Habituei-me a ter momentos mais difíceis no Inverno, sempre com úlceras nos dedos e com reforço de medicação, mas **durante algum tempo a Esclerodermia não se manifestou** além disso e, por isso, **menosprezei-a, sem refletir sobre o impacto que ela tinha e teria na minha vida.** Contudo, foram surgindo situações que me despertavam para a realidade de viver com a Esclerodermia.

Tomava Metotrexato (via oral) há algum tempo, um medicamento ocasionalmente usado em situações de cancro, com imensos efeitos adversos, e entretanto **comecei a administrar o tratamento através de injeções.** Os primeiros tempos foram difíceis; além de conhecer a agressividade do medicamento, **tive de aprender a injetar-me** e a lidar com esse próprio facto (ainda hoje não me é fácil preparar-me para injetar e pensar que, em seguida, virão as náuseas e o cansaço).

A cada ano que passava, surgiam cada vez mais manchas na minha cara e, mais recentemente, no meu corpo. Apesar de me ter acostumado a ter umas mãos diferentes do comum, não estava preparada para lidar com estas mudanças e isso **fragilizou a minha auto-estima,** sobretudo porque **percebi que eram marcas que iriam permanecer para toda a minha vida.** Para prevenir o surgimento de mais manchas, tive de abdicar de tantas horas de exposição solar, que adorava, e começar a usar protetor solar diariamente.

Nesta fase, **percebi que apesar de ser possível a Esclerodermia não se manifestar** de formas muito agressivas durante algum tempo, **ela está presente e é de alguma forma imprevisível**, o que me levou a estar mais vigilante em relação à doença. Desde cedo percebi que a **doença era agravada em situações de stress** mas, ao longo do tempo, e sobretudo por estar mais atenta, compreendi que de facto a forma como me sinto emocionalmente tem um grande impacto. Sinto que, em situações de maior vulnerabilidade emocional, a Esclerodermia revela-se de forma mais negativa, como se o meu corpo comunicasse comigo através de sintomas de que “algo não está bem”. **A fadiga, as dores nas articulações, a azia, o surgimento de úlceras e de manchas na cara e no corpo são mais recorrentes.**

Atualmente, tenho 28 anos. **Vivi momentos de negação e de revolta mas fico satisfeita por**, cada vez mais, **aceitar e conviver melhor com a Esclerodermia.** Nem sempre é fácil confrontar-me com dias em que os sintomas são mais severos e com a **imprevisibilidade da doença, em que a insegurança me atormenta.** **Ouvir e respeitar o meu corpo tornou-se uma prioridade**, assim como a gestão das minhas emoções, pois sei o quanto **o meu bem-estar tem influência na estabilidade da doença.** Lido com ela há mais de metade da minha vida e, por isso, hoje sinto que de certa forma faz parte de mim. Sei que em parte a Esclerodermia **me tornou alguém mais forte e com mais vivacidade.** Existem sempre dois lados da mesma moeda. ●●



‘Lido com ela há mais de metade da minha vida (...) sinto que (...) faz parte de mim. Sei que (...) a Esclerodermia me tornou alguém mais forte e com mais vivacidade. Existem sempre dois lados da mesma moeda.’

Benefícios de Sócio da Liga

Receção deste **Boletim** - trimestral • Participação gratuita no **Fórum** anual - outubro • Participação gratuita, a preços especiais ou simbólicos, em **atividades ou eventos culturais** organizados pela Liga • Participação em **encontros de associados, amigos e familiares** • Empréstimo de **Ajudas Técnicas** • **Apoio ao Doente** - telefónico e presencial • Parcerias & Protocolos

Parcerias & Protocolos

Os associados da Liga (e familiares nalguns casos) podem beneficiar de diversos protocolos e parcerias com entidades das áreas de **saúde, lazer, cultura, etc.** Os associados interessados em qualquer um dos protocolos devem **solicitar-nos antecipadamente uma credencial**, sendo os contactos posteriores feitos diretamente para as respetivas entidades, mencionando o protocolo em questão e apresentando a credencial. **É indispensável ter as quotas em dia.**

ANDITEC • Associação Portuguesa de Apoio à Mulher com Cancro da Mama • Centro de Talassoterapia - Thalasso Nazaré • Clínica Bessa • Clínica Dr. Daniel Leal • Clínica Médica FeelSaúde • Club Clínica das Conchas • Desfrutemcasa • Farmácia Oliveira (Lisboa) • GrandVision Portugal • Health & Wellness Coaching • Inatel • Inimiga da Fuligem • Instituto Português de Reumatologia • LabMed Saúde (Norte) • Ô Hotels & Resorts • Ortopedia Luapharma • Ortopedia Universo Sénior • OrtoRestelo • Osteopatia e Posturologia Clínica • Psicólogo • Saúde Prime • Sem Obstáculos • Stannah Mobilidade • Termas de Monfortinho • Termas de Monte Real • Termas de Portugal • Termas de São Pedro do Sul • Thalasso Costa de Caparica

Veja a descrição e condições de cada entidade em www.lpcdr.org.pt/associados/parcerias-e-protocolos

Ajudar a LPCDR

com a **CONSIGNAÇÃO de 0,5%** de **IRS 2018**

a submeter de abril a junho colocando o

NIF 501 684 187

Instituições Particulares de Solidariedade Social

art.º 32 (n.º 6), da Lei n.º 16/2001, de 22 de junho

Contactos

Liga Portuguesa Contra as Doenças Reumáticas

Rua Quinta do Loureiro, 13 - loja 2
1350-410 Lisboa

Secretaria

Dias Úteis • 14:00 / 18:00

21 364 87 76 • 92 560 99 37

lpcdr@lpcdr.org.pt

Direção

92 560 99 19 • direccao@lpcdr.org.pt

Apoio ao Doente

92 560 99 40 • 96 806 12 09

voluntariado@lpcdr.org.pt

website www.lpcdr.org.pt

facebook [lpcdr.org.pt](https://www.facebook.com/lpcdr.org.pt)

IBAN

PT50 0036 000 399 1000 49 547 44

Faça-se Sócio

toda a informação em

www.lpcdr.org.pt/

[associados/faca-se-socio](http://www.lpcdr.org.pt/associados/faca-se-socio)

Ficha Técnica

Propriedade • Edição • Redação

Liga Portuguesa Contra
as Doenças Reumáticas

NIF 501 684 107

Direção Elsa Mateus

Estatuto Editorial disponível em

www.lpcdr.org.pt/lpcdr/estatuto-editorial

Design IR • Inês Ribeiro

Impressão Publirep

Rua Particular APM, Armazém 6

Valejas, 2790-192 Carnaxide

Depósito Legal n.º 391211-15

N.º Registo ERC 123896

Tiragem 2 000 exemplares