"A NOSSA REALIDADE: CHARCOT- MARIE-TOOTH"

ANO II - nº 08 Junho 2015

Créditos: Ronaldo Oliveira e Silvio Luiz

Amigos!

No dia 16 de junho festejamos mais um aniversário da ABCMT, que ainda é bem pequena, fez 4 anos! Este dia sempre fará parte da minha vida.

Quero agradecer a Jesus Cristo que me orientou nestes anos em que estive responsável pela Associação. Durante todo esse tempo em que estivemos reunidos, podemos dizer que não somos os mesmos. Muitos ficaram pelo caminho e várias amizades se solidificaram durante esse percurso.

Grande esforço foi despendido nessa caminhada, alguns sacrifícios foram feitos: horas de lazer e momentos de descanso perdidos, a família esquecida por algum tempo, e mesmo assim nos apoiando nesse desafio. Um muito obrigado a ela!

Muita informação foi passada e no momento que o círculo dá uma volta completa, se inicia automaticamente um novo ciclo que é a transformação de toda essa informação em conhecimento. É preciso colocar em prática tudo que aprendemos e utilizar o poder da informação, associado a nossa força de vontade, para transformar a forma de gerir da ABCMT.

É necessário que cada um de nós faça a parte que nos cabe para colhermos frutos do aprendizado obtido. Sem isso, nosso esforço e os sacrifícios feitos de nada valerão.

O grupo criado como meio de comunicação entre nós durante o ano, será mantido, e continuaremos a nos conectar por meio dele para outras atividades, quando necessário, e para divulgação de oportunidades que possam surgir em áreas e trabalhos afins.

Como diz o ditado “O futuro a Deus pertence” eu acrescentaria “Cabe a nós ajudá-LO a fazer acontecer”!

Meu abraço a vocês que representam a ABCMT.

Angel

Angela Mérici Alves

Presidente da ABCMT

PERSPECTIVAS TERAPÊUTICAS NA CMT - parte 2

Nos últimos 5 anos um enorme conhecimento foi introduzido no entendimento genético e molecular da doença de Charcot-Marie-Tooth. Trata-se de uma doença muito heterogênea clínica, genética e fisiopatologicamente.

Este conhecimento abriu uma série de perspectivas de tratamento, recentemente revistas por El-Abassi e colegas (PM&R 6:342-355, 2014). Apresentamos a seguir uma visão destas possibilidades.

a) Tratamentos promovendo a regeneração axonal

O neurônio é uma célula muito particular, que nos membros inferiores chega a medir mais de 1 metro de comprimento, resultando em grande necessidade metabólica e energética, o que lhes confere uma susceptibilidade à degeneração, em resposta a diversos insultos.

Assim, muitos pesquisadores tentam desenvolver técnicas que promovam a regeneração axonal ou que tornem o neurônio mais resistente, independente da causa primária da injuria. Esta, certamente, seria uma solução muito prática e objetiva.

b) Interação célula de Schwann e axônio

Relembrando: a célula de Schwann forma mielina, que envolve o axônio (da mesma maneira que um plástico isolante envolve o fio metálico). Pois bem, a célula de Schwann e a mielina são essenciais para a condução do impulso nervoso e também para a integridade e função do axônio, que pode degenerar se a mielina não exerce sua função de maneira adequada. Assim, várias substâncias foram testadas visando recuperar a comunicação célula de Schwann-axônio e/ou tratar suas consequências. O uso destas substâncias, no entanto, foi bloqueado por sua toxicidade, principalmente para o coração. Alternativas estão sendo procuradas.

c) Fatores tróficos

Estes fatores ocorrem naturalmente nos seres humanos e mantém a integridade da mielina e do axônio, e a estrutura normal do nervo; promovem o desenvolvimento e a manutenção do nervo. Um deles foi usado com sucesso em pacientes com CMT, promovendo a melhora de algumas funções neurais. Trata-se de uma molécula chamada NT-3. Infelizmente os estudos não progrediram devido à toxicidade do NT-3. Tenta-se agora alterar a estrutura do NT-3 para que se perca a toxicidade sem perder a função benéfica.

d) Vitaminas e ácido graxos

A vitamina C é essencial para a mielinização, e, em animais de experimentação, mostrou benefícios significativos. No entanto, os estudos em seres humanos não tiveram o mes-

mo resultado. Procura-se agora explicar esta diferença entre animais e seres humanos. Talvez a época de inicio do tratamento seja um fator a ser considerado, mas não há ainda uma resposta.

e) Antagonistas da progesterona

A progesterona é um hormônio feminino que regula a quantidade de 2 proteínas muito importantes para o funcionamento do nervo, a PMP22 e a MPZ. Quase que 50% dos pacientes com CMT tem uma disfunção destas proteínas. Assim, tentou-se utilizar uma outra proteína chamada onapristona para bloquear o excesso da PMP22. Novamente, houve boa resposta nos animais de experimentação, mas a onapristona mostrou-se extremamente tóxica, causando câncer de fígado, motivo pelo qual não pode ser utilizada. Tenta-se, também, modificar sua estrutura para que possa ser utilizada nos seres humanos.

f) Curcumin

Esta substância, muito utilizada na culinária indiana, pode eliminar das células algumas proteínas indesejáveis e poderia ser útil em algumas formas de CMT. Estudos estão sendo elaborados.

g) Terapia genética e terapia celular (transplante de células tronco)

Esta é uma área de grande interesse e muito estudo. Certamente as perspectivas são excelentes, mas as dificuldades ainda são muitas. Por exemplo, os possíveis riscos são ainda elevados, tanto no procedimento em si, quanto na possibilidade de se alterar a função de um gene que está funcionando bem, introduzindo-se uma nova disfunção. Além disso, mais de 80 genes causam CMT e para cada um deles seria preciso uma alternativa diversa. Mais, diferentes mutações em um mesmo gene podem resultar em diferentes disfunções, cada uma delas necessitando de alternativas terapêuticas distintas.

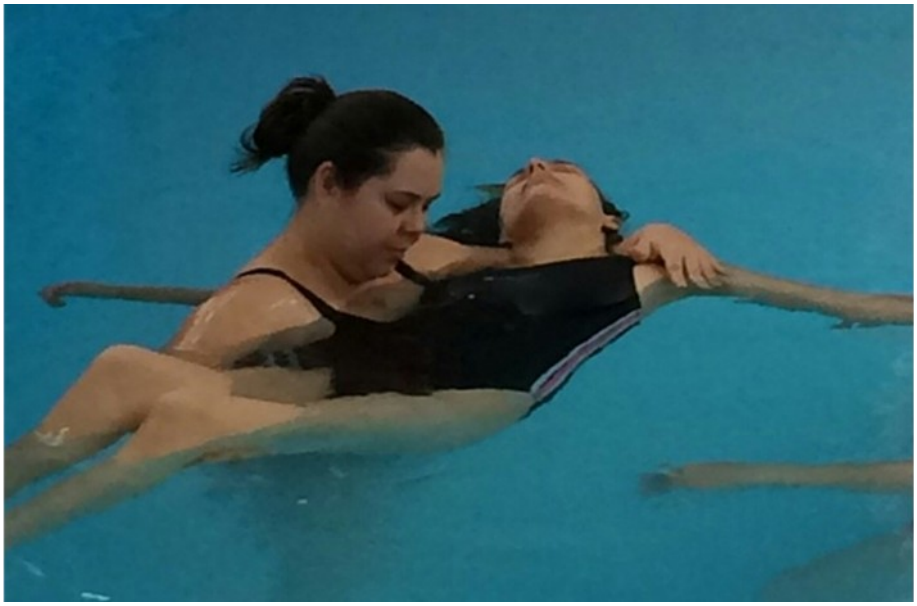
O breve relato feito acima deixa claro as grandes dificuldades existentes para que se possa desenvolver um tratamento adequado e efetivo para cada tipo de CMT. Estas dificuldades, no entanto, não são uma barreira intransponível, e estimulam médicos e cientistas a encontrarem uma via eficiente e segura de se tratar pessoas portadoras de CMT.

Dr. Wilson Marques Jr

Prof. Titular de Neurologia, Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo

BENEFÍCIOS DO WATSU NO TRATAMENTO DAS DOENÇAS NEUROMUSCULARES

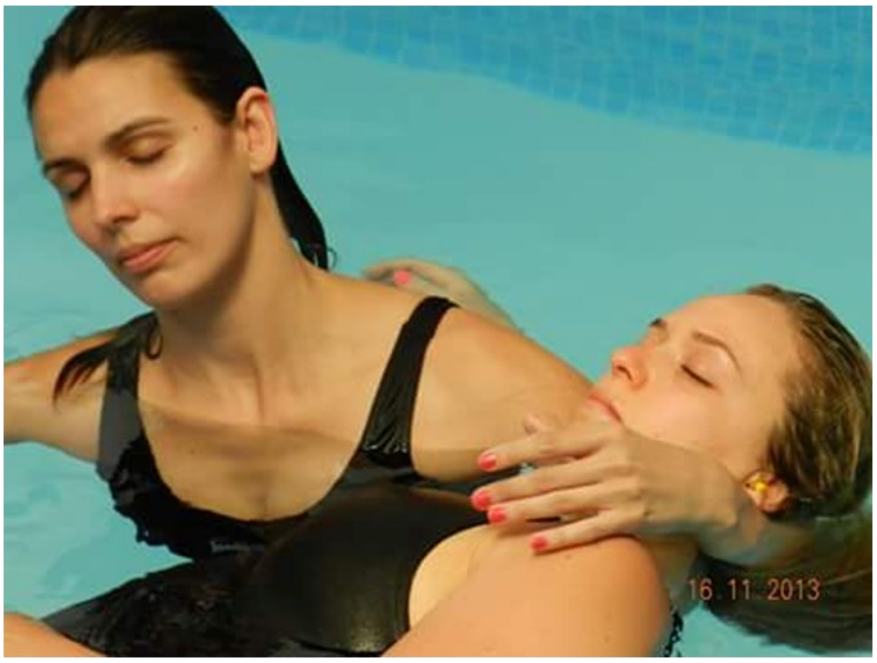
O Watsu ou Water-Shiatsu é uma técnica de hidroterapia profundamente relaxante criada na Califórnia por Harold Dull em 1980. Ela é baseada em movimentos dentro da água combinados com pressões em pontos de acupuntura oriental e massagem Zen-Shiatsu, em uma água com a temperatura aproximada de 35 graus. A técnica aproveita o estado de relaxamento e leveza do corpo na água para liberar a coluna vertebral, mobilizar articulações, e realizar alongamentos musculares suaves de modo alternativo aos utilizados em terra.



Esses movimentos rítmicos, similares a uma dança, são executados em harmonia com a respiração com o intuito de despertar uma ligação entre o corpo e mente. Enquanto outras modalidades são baseadas no toque, a forma de contato que o trabalho na água requer, leva o paciente a um novo nível de ligação e confiança, combinando os benefícios terapêuticos da água aquecida com a enorme liberdade de movimentos, permitindo assim uma sensação muito relaxante.

Em apenas uma aplicação é possível verificar aumento da amplitude de movimento e relaxamento muscular, diminuição da espasticidade e diminuição da dor, o que seria benéfico nas doenças neuromusculares. Além disso, a longo prazo, podemos observar melhora no padrão de sono, diminuição da ansiedade e do estresse emocional. Um cuidado importante nas doenças neuromusculares seria em relação ao tempo de sessão e a temperatura da água. Temperaturas muito altas (acima de 34°C), em períodos prolongados, podem aumentar a fadiga, o que não seria interessam. Por isso, o ideal é utilizar a técnica em períodos mais curtos em uma temperatura de 32/33° C.

A incorporação da técnica de Watsu no tratamento fisioterapêutico das doenças neuromusculares apresenta resultados bem positivos em relação à melhora da mobilidade, prevenção de deformidades articulares e diminuição do estresse. Todos esses fatores, associados à manutenção do trofismo muscular, levam a um aumento da qualidade de vida, e, consequentemente, proporcionando um bem estar global nos pacientes.



Simone Bach

Nutricionista e Fisioterapeuta da Acquaticus Saúde e Movimento/Porto Alegre/RS

A CMT EM MINHA VIDA

Barrada de tomar um iogurte no café da manhã por não conseguir abrir a tampa!

Assim começa o dia de quem é portador de CMT – Neuropatia Degenerativa Periférica Distal ou Deficiência Neuromotora. Doença rara, genética e hereditária, que não importa a nomenclatura imponente ou corriqueira, mas sim seu comprometimento.

Iniciamos nossa via dolorosa desde a infância quando somos privados de brincadeiras simples como correr, pular, saltar, pegar bem no lápis, abrir algumas guloseimas; em contrapartida: muito joelho ralado, braço e pés quebrados. Vamos crescendo juntamente com os problemas que só aumentam. Deformidades ósseas, principalmente nos pés e mãos, desequilíbrio e muitos tombos por consequência; inúmeros pratos e copos quebrados, dificuldades para executar simples tarefas do dia a dia como: escovar os dentes e enxaguar a boca, abotoar roupas, abrir embalagens, locomover em escadas e em ruas esburacadas, dirigir, manter-se em pé sem cair, tocar seu instrumento preferido, tantas coisas mais, e, em casos mais graves, impossibilidade de andar e até respirar sem ajuda de aparelhos. Se tudo isso não bastasse, ainda temos que conviver com as irmãs “dores”, latentes e ininterruptas, que fazem horas extras todos os dias, e com a gradual perda de audição e outros sintomas que estão correlacionados.

A medicina nos qualifica como deficientes, porém a sociedade, que não enxerga além do umbigo, como “aproveitadores”. Isso porque usamos dos mínimos direitos que nos cedem, como: carro com isenção de impostos, vagas e atendimentos prioritários (nesse caso fui tirada da fila quase a tapa), concursos públicos para portadores de deficiência e, em raros casos, aposentadoria.

Somos deficientes motores, mas não incapazes mentais (aqui aproveito para parabenizar Dra. Adriana do Prado, minha irmã, que, embora totalmente dependente de ajuda, conseguiu defender com louvor seu doutorado em Ciências da Saúde, contribuindo muito com a ciência, e ainda continua exercendo o cargo de coordenadora da Residência de Clínica Médica na UFGo).

Depois de tanto desabafo venho por fim a reivindicar: Autoridades governamentais, científicas, profissionais, mídias e sociedade em geral, ajude-nos a divulgar nossa patologia, que por certo não mata, mas lesa corpo e alma. Queremos ter a dignidade de conseguir diagnóstico correto, exames e tratamentos gratuitos, uma vez que não podemos jamais dispensar a continuidade do tratamento paliativo que por enquanto temos – Eletroneuromiografia, mapeamento genético, correções ortopédicas, uso de próteses e órteses, cadeiras de roda, tratamento psicológico, fisioterápico, nutricional, terapia ocupacional, preparação física e tratamentos alternativos para as irmãs “dores”.

Ana Lúcia do Prado

FIQUE LIGADO

Agora é lei: horário especial para servidores públicos que tenham filhos, cônjuge ou dependente com deficiência

A Comissão de Direitos Humanos (CDH) aprovou, EM 20 de maio, um projeto (PLS 68/2015) do senador Romário que extingue a necessidade de compensação de horas de trabalho para servidores públicos federais que tenham cônjuge, filho ou dependente com deficiência.

Hoje, a lei que rege o serviço público federal (8.112/1990) permite que estes servidores com trabalhem em horário especial. A norma, no entanto, obriga a compensação de horas. Para garantir o acompanhamento de familiares ou cônjuges com deficiência, o projeto do senador exclui a exigência. A mesma lei já exime os servidores com deficiência de compensação de horas trabalhadas, mas não estende o benefício aos familiares. “É importante ressaltar que o horário especial só é permitido a servidores que comprovem a necessidade por meio de um atestado certificado por uma junta médica”, explica.

Após a aprovação da Comissão de Direitos Humanos, o projeto segue para a Comissão de Constituição e Justiça do Senado (CCJ). O presidente da Comissão de Direitos Humanos, senador Paulo Paim (PT-RS), fez uma pequena alteração no texto. O projeto fala em “deficiência física”. Com a mudança, o benefício é ampliado para todas as pessoas com deficiência.

Após a aprovação da Comissão de Direitos Humanos, o projeto segue para a Comissão de Constituição e Justiça do Senado (CCJ).

https://mix96fm.wordpress.com/tag/direitos-humanos/

CAMPANHA DE CADASTRAMENTO 2015

Com a finalidade de mapear a CMT no Brasil – tanto pessoas portadoras como Centros de Referência em Diagnóstico e Tratamento – a ABCMT está lançando a Campanha de Cadastramento 2015.

O cadastramento deverá ser feito no site da Associação www.abcmt.org.br, menu cadastro. Lá serão encontrados três formulários distintos:

Cadastro de pessoas com CMT – Esse cadastro é somente para as pessoas portadoras de CMT. Através dele faremos um levantamento estatístico sobre a incidência da CMT no Brasil, o que nos auxiliará em projetos, tais como verbas para as pesquisas, diagnósticos e tratamentos. Formaremos, também, um cadastro de pessoas interessadas em participar dos estudos que estão sendo feitos no mundo. Atendendo uma solicitação de várias pessoas do grupo, faremos um mapa nacional indicando, por estado, onde estamos, para que possamos interagir com pessoas próximas e trocar experiências.

Cadastro de familiares, amigos e voluntários - Se você é parente (não portador) ou amigo de alguém com CMT e gostaria de trocar informações, ou simplesmente simpatiza com nossa causa e quer ser um voluntário, nos ajudando com suas habilidades profissionais (advogados, jornalistas, etc.), faça aqui o seu cadastro.

Cadastro de Profissionais de Saúde – Exclusivamente para os profissionais de saúde, com conhecimento e experiência no atendimento a pessoas Portadoras de Charcot-Marie-Tooth. A partir deste cadastro será organizado um mapa nacional dos profissionais e Centros de Referência no atendimento e diagnóstico da CMT, onde nossos associados poderão buscar o serviço mais próximo à sua região.

Pedimos a todos que convivem com a CMT que façam seu cadastro e, se em sua família tiver outras pessoas também portadoras, que as incentivem a se cadastrarem. Falem da ABCMT e divulguem o site para os profissionais de saúde que te acompanham (neurologista, ortopedista, fisioterapeuta, TO...), para que eles repassem a seus outros pacientes com CMT.

VENHA FAZER PARTE DESSA CAMPANHA.

UNIDOS SEREMOS UM!

PARTICIPE DA ABCMT

REPRESENTANTES ESTADUAIS

Estamos recadastrando os representantes estaduais da ABCMT e procurando novos parceiros para atuarem nos estados ainda em aberto.
Se você já é ou quer ser um representante da ABCMT em seu estado e nos ajudar a divulgar informações sobre a CMT em cada canto do Brasil, envie um e-mail para contato@abcmt.org,br solicitando uma ficha de cadastro.

Perfil do representante: ser dinâmico; ter capacidade de articulação e mobilização; ter iniciativa; ser comprometido com os objetivos da Associação; ter disponibilidade de horário semanal para exercer as funções de representante em seu estado.

Função do representante: Facilitar o intercâmbio de informações e experiências, entre os portadores do seu estado; participar de atividades e eventos representando a ABCMT; apresentar a ABCMT a potenciais parceiros locais; buscar informações sobre o sistema de saúde local e os serviços disponíveis; sensibilizar as pessoas com CMT sobre a importância de associação à ABCMT, divulgando o site e os documentos institucionais (boletim, folders, etc); buscar articulação com outras entidades que defendem os direitos das pessoas com doenças raras e/ou com deficiência; fazer contato com médicos e outros profissionais da saúde, divulgando a ABCMT; participar de reuniões nacionais online, para socialização de sua atuação e planejamento de atividades.

CAMISETA

Ainda não tem a camiseta da ABCMT? Adquira a sua em nossa loja virtual.
http://abcmt.org.br/loja-virtual/

COMO CONTRIBUIR

Ajude a ABCMT a ajudar se tornando um sócio contribuinte, fazendo uma doação e/ou nos enviando sua nota fiscal paulista. Veja como no link http://abcmt.org.br/como-contribuir/

Entre em contato para conhecer nossa associação!

Telefones: (16) 3626-9248 / Tim (16) 8206-2684 / Claro (16) 9323-6365

E-mails: abcmtbrasil13@gmail.com / contato@abcmt.org.br

Site:: www.abcmt.org.br

PARTICIPARAM DESTA EDIÇÃO

Denise Costa de Melo e Naira Brandão