CASA HUNTER

FEBRARARAS

SBPT
Sociedade Brasileira de Pneumologia e Tisiologia

Estamos ao seu lado Contra a Deficiência de Alfa-1 Antitripsina

Conheça a **Casa Hunter**,
a associação de pacientes com
doenças raras e seus familiares

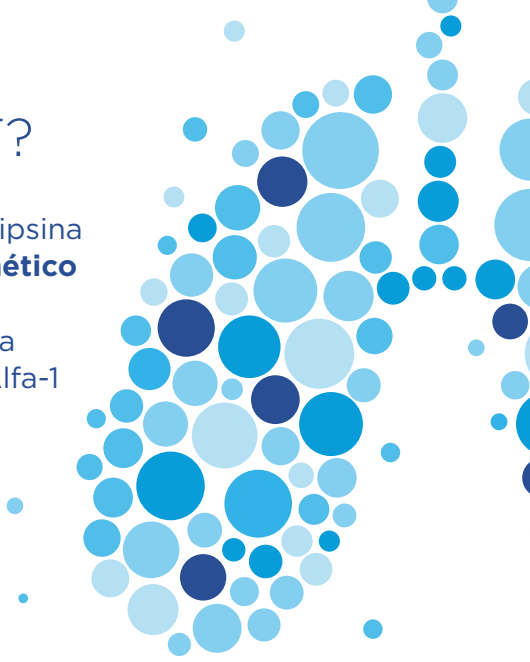


Com a colaboração de:

cuidar
Projeto patrocinado pela Grifols

O que é a DAAT?

A deficiência de Alfa-1 Antitripsina (DAAT) é um **transtorno genético** que faz com que o fígado não produza ou produza uma quantidade insuficiente de Alfa-1 Antitripsina (AAT).



Trata-se de uma doença rara estima, que afeta 1 a cada 2500 pessoas e permanece subdiagnosticada.

Como ela pode afetar os pacientes?

A AAT tem um papel importante na proteção dos **pulmões** contra substâncias nocivas, como fumaça de tabaco e contaminação ambiental, e contra infecções respiratórias. Por não ter esta proteção para os pulmões, as pessoas sem AAT ou com níveis insuficientes dela são mais propensas a sofrer com **doenças respiratórias (enfisema, DPOC, bronquiectasias)**.

A AAT é produzida no **fígado**, de onde passa ao sangue para chegar aos pulmões. Em pessoas que têm alterações genéticas no gene da AAT, a proteína se acumula no fígado, podendo causar **doença hepática crônica**.

Também pode haver dano à **pele (paniculite)**, mas isso é muito raro.

Por que ocorre?

Trata-se de uma **condição genética** transmitida de pais para filhos. Cada progenitor transmite um alelo (uma versão de um gene) à sua descendência.

Variantes mais comuns do gene AAT:



O alelo normal é indicado pela letra M



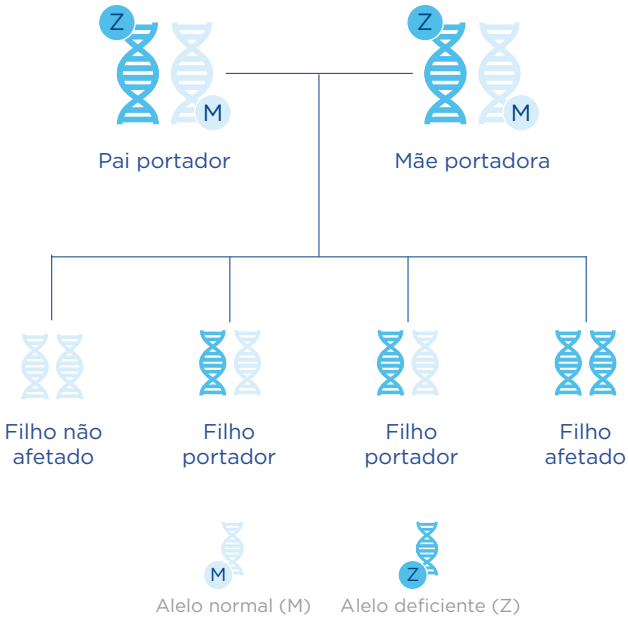
Os **alelos deficientes** com mais frequência são o S e o Z

A combinação desses alelos define a gravidade da deficiência.

As pessoas que têm um alelo normal (M) e um deficiente (S ou Z) são chamadas de **portadores**, pois podem transmitir o gene deficiente a seus descendentes. Os portadores também podem sofrer as consequências da deficiência, embora com risco mais baixo.

Ter uma predisposição genética não significa desenvolver uma doença respiratória ou hepática. Na verdade, algumas pessoas nunca desenvolvem a sintomatologia e outras apresentam apenas sintomas leves.





Combinação de alelos	Descrição do paciente	Níveis de Alfa-1	Risco de doença pulmonar e/ou hepática
M M	Normal	Normal	-
M S	Portador	Redução muito pequena	A maioria dos estudos não considera que aumente o risco
S S	Portador	Redução pequena	A maioria dos estudos não considera que aumente o risco
M Z	Portador	Redução pequena ou moderada	Ligeiro aumento do risco
S Z	Deficiente	Redução moderada	Aumento moderado do risco
Z Z	Deficiente	Redução severa	Alto risco

Como é feito o diagnóstico?

É muito fácil diagnosticar a DAAT. Através de um exame de sangue é possível identificar a concentração sanguínea da proteína AAT. Inclusive, essa análise pode ser feita usando-se apenas uma gota de sangue.

A prova genética para DAAT é recomendada a:

- Todos os pacientes com DPOC
- Pacientes com sintomas de enfisema, bronquiectasias, bronquite crônica ou asma que não cedem mesmo com tratamento
- Pacientes com alterações ou doenças hepáticas de origem desconhecida
- Afetados por paniculite ou vasculite
- Familiares de pessoas já diagnosticadas com DAAT
- Parceiros de pessoas diagnosticadas com DAAT, como avaliação prévia antes de ter filhos

A detecção precoce ajuda a evitar o desenvolvimento da doença.

Como tratar?

O objetivo é **proteger os órgãos** tanto quanto possível.

As melhores medidas são:

- Deixar de fumar e evitar exposição à fumaça de tabaco
- Evitar exposição a componentes ambientais tóxicos
- Praticar exercícios adaptados às possibilidades e com regularidade
- Lavar as mãos regularmente, evitar contato com pessoas resfriadas e vacinar-se contra gripe e pneumonia
- Cuidar da alimentação
- Seguir o tratamento para enfisema ou DPOC recomendado pelo médico
- Tratar-se com Alfa-1 Antitripsina, se o médico considerar oportuno. Com esse tratamento, inibe-se a destruição do tecido pulmonar

Esta imagen nao é de um paciente DAAT

Você conhece a Casa Hunter?

A Casa Hunter é uma organização de pacientes fundada em 26 de novembro de 2013.

Seus objetivos fundamentais são os seguintes:

Acolher pessoas com doenças raras e seus familiares	**Promover o diagnóstico**, prevenção e tratamento das doenças raras	**Mobilizar** a sociedade civil, **influenciar** políticas públicas e conjugar esforços para atender as demandas dos pacientes

Contate a Casa Hunter!

Os pacientes e seus familiares podem **colaborar ativamente** com a associação. **Você pode colaborar mesmo que não seja afetado pela doença.**

Casa Hunter
Al. dos Maracatins, 426 – Cj. 508
Indianópolis – São Paulo/SP
CEP: 04089-012
(11) 99435-1299
(11) 99241-4045
casahunter@casahunter.org.br

@CasaHunterBrasil
@casa_hunter_oficial
Casa Hunter

Com a colaboração de:

cuidar
Projeto patrocinado pela Grifols

SBPT
Sociedade Brasileira de Pneumologia e Tisiologia

Sociedade médica de referência para a Deficiência de Alfa 1 Antripsina (DAAT) no Brasil

CASA HUNTER

FEBRARARAS