

Doenças Neuromusculares



apn

associação
portuguesa
de doentes
neuromusculares

Dê força a esta causa.



Conheça a história de uma causa, onde o apoio de todos dá força àqueles que mais precisam.

Em Setembro de 1991, a APN – Associação Portuguesa de Doentes Neuromusculares começou a ganhar forma para ser oficialmente instituída a 15 de Junho de 1992. A 5 de Fevereiro de 2000, foi finalmente reconhecida como IPSS e Entidade de Utilidade Pública.

Actualmente, conta com a ajuda de diferentes sócios, dos mais variados horizontes ligados às Doenças Neuromusculares – doentes, familiares, médicos e outros técnicos de saúde – contando, também, com inúmeros amigos que se mostram sempre disponíveis para colaborar.

Doenças Neuromusculares. Um dia de cada vez.

O que são as Doenças Neuromusculares?

O termo "Doenças Neuromusculares" classifica um conjunto muito vasto de patologias variadas, que afectam o sistema nervoso periférico: os neurónios motores da medula espinal (atrofias espinhais e doenças do neurónio motor), os nervos periféricos (neuropatias), a junção neuromuscular (miastenia e síndromes miasténicas) e os músculos (miopatias).

São com frequência doenças genéticas, hereditárias e progressivas. O sintoma mais característico é a falta de força muscular, que leva à necessidade de apoios e ajudas técnicas que são semelhantes – cadeiras de rodas eléctricas ou andarilhos (para a locomoção), computadores (para a escrita), apoios de cabeça, ajudas para a manipulação e ainda, em muitos casos, à dependência permanente de uma terceira pessoa.

Os músculos respiratórios e o músculo cardíaco são frequentemente afectados, provocando dificuldades respiratórias e cardíacas que são muitas vezes causa de morte precoce.

A fraqueza muscular atinge, também, os músculos da coluna vertebral, surgindo escolioses que vão ainda agravar as dificuldades respiratórias. Ao nível das extremidades, surgem deformações e retracções tendinosas que dificultam ainda mais os movimentos. Apesar de toda a fraqueza muscular e deformações articulares, os doentes neuromusculares mantêm quase sempre um nível intelectual normal.

A maioria destas doenças não tem cura. No entanto, os diversos problemas que afectam os doentes podem ser minorados com o apoio de equipas multidisciplinares, englobando neurologistas, neuropediatras, fisiatras, ortopedistas, cardiologistas, pneumologistas, terapeutas e psicólogos, trabalhando em comum.

Quantas pessoas estão afectadas por Doenças Neuromusculares?

Estima-se que só em Portugal, e de acordo com dados internacionais, existam cerca de 5000 doentes com Doenças Neuromusculares dos diferentes tipos.



Um inquérito realizado em Consultas de Neuropediatria no País revelou a existência, nos últimos 10 anos, de 659 doentes em idade pediátrica afectados por doenças neuromusculares. Em 599 destes doentes foi identificada uma doença genética. Na maioria destas crianças, o apoio precoce, por parte dos pais e técnicos de saúde, no que diz respeito ao diagnóstico e terapêutica, faz-nos prever que atingiram, ou irão atingir, a idade adulta com situações relativamente controladas e que irão depender de cuidados de saúde continuados e acessíveis, para manterem a sua integração na sociedade, qualidade de vida e um tempo de sobrevivência para os quais, este apoio precoce, os preparou.

Os doentes adultos, alguns com diagnóstico tardio ou com manifesta falta de apoio, apresentam hoje problemas médicos e sociais complexos, o que torna imperativo o recurso a cuidados continuados.



A nossa missão prende-se com os valores para uma vida mais digna.

A APN tem como missão o apelo à sociedade para que esta veja os Doentes Neuromusculares como pessoas e não como números e/ou estatísticas, pretendendo demonstrar que estes doentes têm o direito de exercer a sua cidadania. Apesar destas doenças serem bastantes limitativas, as maiores barreiras são impostas pela sociedade.

Os nossos valores assentam, principalmente, na vida e nos direitos destes doentes. Criar mais e melhores condições para os doentes e seus familiares, levando-lhes o apoio necessário e participando nos esforços nacionais e internacionais na procura da cura para estas doenças.

Para uma melhor qualidade de vida.

- Criar condições para que todas as limitações inerentes à doença sejam supridas
- Providenciar acompanhamento médico especializado em consultas multidisciplinares
- Providenciar ajudas técnicas adaptadas e em tempo útil face à progressão da doença
- Em alguns casos, felizmente raros, apoiar a compra de suplementos alimentares como substituto da alimentação normal por incapacidade de mastigação e dificuldade de deglutição
- Suprir a necessidade de uma terceira pessoa em permanência para actividades diárias
- Apoiar as famílias (apoio psicológico, económico e outros), para tentar compensar os elevados custos materiais e emocionais inerentes ao acompanhamento de alguns destes doentes
- Promover a implementação efectiva de medidas de acessibilidades
- Criar um centro de referência e qualidade para os Doentes Neuromusculares
- Criar unidades de internamento médio/prolongado de apoios continuados e domiciliários



Em cada objectivo atingido há um sorriso de esperança.

A APN tem dado apoio humano, psicológico e moral a muitos doentes e familiares, alimentando a esperança de uns e reinventando novas razões de viver para outros, através dos mais variados meios: encontros em diversos pontos do país, atendimento e orientação pelo telefone, publicação trimestral de um boletim e uma página na internet. Mais recentemente, um importante passo foi dado para melhor servirmos os nossos associados: a abertura do Centro de Atendimento em S. Paio de Oleiros.

A divulgação dos progressos científicos e tecnológicos relativos às doenças neuromusculares e a participação activa na alteração de mentalidades na sociedade, utilizando os meios de comunicação social, têm sido outras das missões da APN. A nossa associação incentiva ainda médicos e outros profissionais de saúde a um maior aprofundamento do conhecimento destas doenças e à consequente melhoria e eficácia no acompanhamento dos doentes, através da organização de jornadas, congressos e outras iniciativas.

Barreiras ainda por ultrapassar.

- Falta de conhecimento do carácter progressivo destas doenças;
- Incapacidade das famílias para, com os poucos apoios existentes, darem o acompanhamento necessário para que haja uma eficiente integração na escola e no trabalho;
- Serviços de medicina física e reabilitação dos hospitais e clínicas da especialidade não têm ainda dado respostas adequadas às necessidades específicas destes doentes;
- Construção de novos edifícios absolutamente inacessíveis a estes doentes;
- Construção e renovação de passeios, mantendo barreiras intransponíveis para a circulação de pessoas com mobilidade reduzida.

Actividades e Serviços

- . Atendimento e Acompanhamento Psicossocial e Psicopedagógico
- . Realização de Actividades Lúdico/Terapêuticas
- . Formação de Grupos de Inter-Ajuda (doentes, familiares, e cuidadores)
- . Apoio às famílias no âmbito das ajudas técnicas e da legislação
- . Acções de informação, sensibilização e formação sobre as Doenças Neuromusculares
- . Realização de encontros entre doentes para a troca de informações e partilha de experiências
- . Alerta da opinião pública e dos organismos de tutela para a especialidade destas doenças
- . Apoio aos vários agentes de saúde, contribuindo para a formação dos técnicos envolvidos no acompanhamento destes doentes
- . Participação nos esforços nacionais e internacionais na procura de medicamentos para a cura destas doenças
- Angariação de fundos para a investigação



Centro de Recursos para Doentes Neuromusculares.

Faça Parte do Centro das nossas vidas.

A construção do primeiro Centro de Recursos para Doentes Neuromusculares já está em marcha. Para a APN, este é um projecto vital que permitirá oferecer uma melhor qualidade de vida às pessoas portadoras de deficiência e com mobilidade reduzida.

O Centro de Recursos será constituído por duas áreas – as Residências Autónomas apoiadas pelo Programa Pares e o Centro de Actividades Ocupacionais com Apoio Domiciliário apoiado pela Tipologia de Intervenção 6.12 do Programa Operacional Potencial Humano (POPH).

Situado em Santa Maria da Feira, num terreno gentilmente cedido pela Câmara Municipal, este Centro de Recursos prevê, entre outras valências, a instalação de serviços de acompanhamento aos doentes; a criação de serviços em regime de teletrabalho ou outros, de modo a que os doentes se sintam úteis; a criação de condições para uma estadia curta, média ou prolongada dos doentes em regime de férias ou em caso de ausência temporária dos pais ou cuidadores, e a criação de um departamento de manutenção e/ou execução de ajudas técnicas, indispensáveis para minorar as dificuldades sentidas no dia-a-dia.

Ajude. Dê força a esta causa. **força T**

Para que este sonho se torne realidade, é imperativo contarmos com a ajuda de todos. Aos grupos de voluntários, sócios ou não, que nos diversos locais do país, estejam dispostos a trabalhar nas diversas iniciativas destinadas a divulgar a APN, a mobilizar pessoas e instituições e a angariar fundos, chamámos de FORÇA T – a Força de Todos no Terreno, um movimento solidário que tem apoiado e ajudado ao longo dos tempos.

Nele, pretendemos envolver o maior número de pessoas e instituições, à semelhança do que já acontece noutros países como os Estados Unidos, França, Itália, Alemanha, Grécia, onde os Doentes Neuromusculares contam com iniciativas locais e nacionais de solidariedade, os famosos TELETHON, que têm como objectivo angariar fundos, sensibilizar a comunidade, providenciar apoio a doentes e suas famílias e ajudar as Associações para que estas possam suportar os seus programas e dar melhores respostas aos que delas dependem.

Sócios, Donativos e Voluntariado. Uma ajuda de todos.

A APN sobrevive essencialmente graças às quotas dos seus associados, aos donativos dos seus amigos e ao trabalho de voluntários. Por isso precisamos de continuar a contar com a generosidade de todos para abrir as portas a outros mundos de oportunidade e de esperança para os doentes neuromusculares.



Todos somos importantes.

**Associe-se a esta ideia.
Ajudar faz bem.**

Exemplos de Doenças Neuromusculares^{*}

Distrofias Musculares

Progressivas

- Distrofia de Duchenne
- Distrofia de Becker
- Distrofia das Cinturas (inclui as sarcoglicanopatias, as calpaínopatias, as disferlinopatias, entre outras)
- Distrofia Facio-Escápulo-Umeral (FSH)
- Emery-Dreifuss

Congénitas

- Défice primário da Merosina
- Síndrome Fukuyama
- Síndrome Walker-Warburg
- Síndrome de Ulrich
- Síndrome Músculo-óculo-cerebral
- Síndrome de espinha rígida

Miopatias Congénitas

- Nematínica
- Filamentos Finos
- Central Core
- Multiminicore
- Centronuclear
- Miotubular

Miopatias Distais

- Miopatia de Miyoshi
- Miopatia tibial
- Miopatia com corpos de inclusão

Outras Miopatias

- Miopatia de Bethlem
- Distrofia muscular óculo-faríngea

Síndromes Miotónicas

- Distrofia Miotónica de Steinert
- Miotonia Congénita de Thomsen
- Miotonia Congénita de Becker
- Síndrome de Schwartz-Jampel

Miopatias Metabólicas

- Miopatias Mitocondriais
- Défices de Carnitina
- Doença de Pompe e outras Glicogenoses

Doenças da Junção Neuromuscular

- Miastenia Gravis (não hereditária)
- Síndromes miasténicos congénitos

Doenças do Neurónio Motor

- Atrofias musculares espinais Tipo I (Werdnig-Hoffmann), Tipo II e Tipo III (Kugelberg-Welander)
- Síndrome de Kennedy
- Esclerose Lateral Amiotrófica

Neuropatias sensitivo – motoras

- Várias formas da Doença de Charcot-Marie-Tooth

Ataxias hereditárias

Paralisias Periódicas

Hipertermias malignas

Fibrodisplasia Ossificante Progressiva

Cardiomiopatias hereditárias

Doenças Inflamatórias do músculo (quase sempre adquiridas - não hereditárias)

- Polimiosites
- Dermatmiosites
- Miosite com inclusões

Outras Doenças Neuromusculares

* De acordo com a classificação da World Muscle Society (Neuromuscular Disorders Vol. 16, 2006)

Sede:

Rua das Cruzes, nº 580 - 4100-191 Porto - Portugal
Tel.: +351 226 106 202 · e-mail: info@apn.pt

Centro de Atendimento:

Rua do Hospital, nº 109-1º - 4535-466 S. Paio de Oleiros
Tel.: +351 226 160 568 · Tlm: +351 966 264 766
e-mail: centrodeatendimento@apn.pt

www.apn.pt



apn

associação
portuguesa
de doentes
neuromusculares