

Visión general	Trayectoria del paciente Atrofia multisistémica (AMS)			
FASES	1 - Primeros síntomas	2 - Diagnóstico	3 - Tratamiento	4 - Control
<b>Enfermedad</b>	<p>Presentación después de los 30 años; edad media de aparición entre 50 - 60+. El tiempo de supervivencia es de 6 - 9+ años.</p> <p>La AMS es una enfermedad múltiple <b>con 5 o 7 síntomas clave.</b></p> <p>Los primeros síntomas iniciales son sutiles e inespecíficos.</p> <p>Los síntomas se dividen en dos categorías:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Síntomas motores:</b> incluyen marcha inestable y dificultades para mantenerse de pie, problemas de equilibrio, lentitud de movimientos, temblores y torpeza, temblor irregular de las extremidades. Los síntomas parkinsonianos responden mal a la levodopa.</li> <li>• <b>Síntomas del sistema nervioso autónomo, que</b> son procesos involuntarios, como el ritmo cardíaco, la tensión arterial, la tos, la orina, la función intestinal y sexual.</li> </ul> <p>Además, otros síntomas pueden ser risa o llanto incontrolables (lo que se denomina responsabilidad emocional), sueños vívidos, respiración ruidosa</p>	<p>La dificultad de la AMS radica en la variedad de síntomas que requiere el establecimiento de un sistema de seguimiento oportuno en las clínicas neurológicas.</p> <p>La AMS es un diagnóstico clínico y se subdivide en:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• AMS <b>con Parkinson</b> (AMS-P) en la que predominan la lentitud de movimientos, la rigidez y el temblor.</li> <li>• AMS <b>con cerebelo</b> (AMS-C), que afecta al equilibrio, los movimientos motores finos y el habla.</li> </ul> <p>En los últimos criterios diagnósticos internacionales se definieron distintos niveles de certeza diagnóstica:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• AMS clínicamente establecida</li> <li>• AMS clínicamente probable</li> <li>• AMS prodrómica: se trata de una categoría exclusiva de investigación y se ha creado para que las personas con signos tempranos de AMS puedan participar en ensayos clínicos.</li> </ul> <p>El <b>diagnóstico definitivo</b> de la AMS sólo es posible <b>examinando al microscopio las células cerebrales</b> de distintas partes del cerebro.</p> <p>La multiplicidad de la AMS en la práctica clínica plantea la cuestión clave del manejo del diagnóstico clínico y el tratamiento de mantenimiento de los síntomas subyacentes de la AMS:</p> <p>a) la solución de los neuro-síntomas es más eficaz en la clínica neurológica</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• trastornos del sueño</li> <li>• problemas de logopedia</li> </ul>	<p>Aún no se dispone de terapias neurológicas modificadoras de la enfermedad eficaces, por lo que el tratamiento se centra en el control de los síntomas.</p> <p>La multiplicidad de síntomas de la AMS requiere la cooperación de diferentes clínicas.</p> <p>Un paciente con AMS en la <b>fase inicial</b> de la enfermedad no tiene por qué estar hospitalizado en una clínica neurológica durante mucho tiempo.</p> <p>En la <b>segunda fase</b> del desarrollo de la enfermedad de AMS, aumenta la frecuencia de las acciones médicas de los síntomas individuales desarrollados en diversas clínicas (respiración respiratoria, asistente para la tos, ventilación pulmonar a domicilio, gastro/ nutricional/ PEG, fisioterapia...).</p> <p>En la <b>tercera fase terminal</b> (normalmente ya inmóvil, dependiente de tecnología de apoyo) un paciente con AMS puede permanecer</p> <p>a) en hospitales especializados de larga estancia,</p>	<p>Derivación al centro nacional de expertos con participación de equipos multidisciplinares en vista de esta enfermedad rara.</p>

	<p>durante el día, ronquidos excesivos por la noche, suspiros involuntarios, voz débil y tranquila.</p>	<p>b) requieren atención multidisciplinar, ya que parte del tratamiento de los síntomas clave de la AMS se realiza en otras clínicas (síntomas genito-uritarios; gastro-dietético-nutricionales; fisioterapia; respiratorios...).</p>	<p>normalmente por poco tiempo, o</p> <p>b) continuar en atención domiciliaria (con apoyo adecuado para traqueostomía, ventilación pulmonar, cardio, soporte nutricional-PEG)</p>	
<p><b>Clínica</b></p>	<p>Cuidadosa anamnesis Examen neurológico exhaustivo</p> <p><b>Investigaciones:</b> Comprobar si hay <b>hipotensión postural (ortostática)</b>, es decir, medir la tensión arterial tumbado en una cama y después de 3 y 10 minutos de pie.<sup>1</sup></p> <p>Ecografía (US) para evaluar el volumen residual posmiccional (RVP). Un cateterismo in-out también evalúa la RVP.</p> <p>Resonancia magnética cerebral y escáner que revisará un neuroradiólogo para detectar cambios sutiles en diferentes áreas cerebrales.</p> <p>Considerar la posibilidad de realizar una gammagrafía cardíaca con MIBG o una gammagrafía cerebral con DAT si está disponible en una clínica especializada en casos poco claros.</p>	<p><b>Sospechar el diagnóstico</b> si un individuo tiene:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Parkinson y ataxia cerebelosa al mismo tiempo cuando no existan antecedentes familiares de cualquiera de los dos trastornos <b>O</b></li> <li>• Ataxia, parkinsonismo e insuficiencia autonómica, es decir, incontinencia urinaria en una persona sin problemas urinarios estructurales, disfunción eréctil en un hombre de menos de 40 años y/o hipotensión ortostática neurogénica (nOH).</li> </ul>	<p>Se centra en el tratamiento de los síntomas y las terapias de apoyo:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Apoyo psicológico y de salud mental</li> <li>• Terapia CPAP para el ronquido excesivo, la apnea del sueño y el estridor</li> <li>• Estrategias de cuidados paliativos según sea necesario</li> </ul> <p><b>Medicamentos</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• La levodopa puede utilizarse a veces para aliviar los síntomas del Parkinson.</li> <li>• Los síntomas vesicales suelen aliviarse con medicación o autocateterismo.</li> <li>• La nOH puede tratarse con midodrina, fludrocortisona. En los centros especializados pueden recomendarse otros medicamentos</li> <li>• Clonazepam o melatonina antes de acostarse para el trastorno del comportamiento del sueño REM</li> </ul>	<p>Visitas anuales al centro especializado para evaluar:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• motor</li> <li>• síntomas no motores,</li> <li>• reevaluar el diagnóstico si los síntomas y/o signos clínicos cambian significativamente</li> <li>• captar los efectos secundarios del tratamiento</li> </ul>

<p><b>Desafíos</b></p>	<p>La AMS puede confundirse a <b>menudo con un diagnóstico de ataxia o enfermedad de Parkinson en las fases iniciales.</b></p> <p>A menudo se retrasa el diagnóstico correcto</p>	<p>Si no se diagnostica la AMS, el cuidado de la persona resulta más difícil, ya que los cuidadores no son conscientes de los peligros que entraña.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Caídas graves debidas a hipotensión ortostática,</li> <li>• Urgencias hipertensivas en caso de <ul style="list-style-type: none"> <li>○ hipertensión supina concomitante,</li> <li>○ Infecciones urinarias y urosepsis,</li> <li>○ Síntomas respiratorios, aspiración, asfixia, neumonía</li> </ul> </li> <li>• Malnutrición debida a dificultades para tragar</li> </ul>	<p>Necesidad de investigar para encontrar una cura a esta devastadora enfermedad</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Encontrar un médico de hospital con experiencia en AMS</li> <li>• La práctica de la atención domiciliaria a pacientes con AMS demuestra las necesidades de supervisión médica sistemática fuera de las clínicas</li> <li>• Acceso a un servicio de enfermería especializada entre las citas hospitalarias</li> <li>• El equipo de atención primaria se pondrá en contacto con los servicios especializados cuando sea necesario para asesorar y tratar los síntomas.</li> </ul>
<p><b>Objetivos</b></p>	<p>Observación de "señales de alarma" y/o progresión más rápida de lo esperado del diagnóstico original, por ejemplo, Parkinson, como caídas tempranas, deterioro rápido del movimiento, aumento de los síntomas autonómicos, problemas tempranos de habla y deglución.</p> <p>Revisar a los que presenten síntomas neurológicos cuando no se llegue a un diagnóstico o éste sea dudoso. Obtenga</p>	<p>Mayor concienciación por parte de los proveedores de atención sanitaria sobre:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) Diagnóstico de la AMS</li> <li>2) Tratamiento de los síntomas</li> <li>3) necesidades psicológicas y emocionales de las personas con AMS</li> </ol>	<p>Desarrollar la cooperación internacional para nuevas terapias para personas con AMS.</p> <p>Ser consciente de cómo afecta la AMS a la vida de una persona, por ejemplo, en el trabajo, la vida social, las relaciones, las finanzas, los efectos a largo plazo, los efectos psicológicos, las preocupaciones.</p> <p>Desarrollar una vía de atención para la sospecha y confirmación de AMS</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Disponibilidad de fisioterapia cualificada, tratamiento nutricional, apoyo psicológico, tratamiento de los trastornos del sueño y problemas de continencia.</li> <li>• Los cuidadores/ pacientes podrían compartir información sobre qué ayudas son</li> </ul>

	una opinión en 2 <sup>nd</sup> o consulte a colegas en el ERN-RND.			útiles y cómo acceder a ellas
--	--	--	--	-------------------------------

**1 La** hipotensión ortostática neurogénica (HON) es una forma de tensión arterial baja. Se produce cuando los vasos sanguíneos no se contraen (tensan) al ponerse de pie. También se conoce como hipotensión postural y se define como una disminución de la presión arterial (PA) en los 3 minutos siguientes a ponerse de pie de al menos 20 mm HG sistólica o 10 mm HG diastólica. Si la persona no puede ponerse de pie, se realiza la prueba de inclinación de la cabeza hacia arriba (HUT). La persona es titulada gradualmente con monitorización continua de la presión arterial y la frecuencia cardíaca.

La hipotensión ortostática (OH) es un signo inespecífico, suele ser un síntoma de un trastorno subyacente más que una enfermedad en sí misma y no debe utilizarse de forma aislada. La hipotensión ortostática retardada, es decir, la que no se presenta al cabo de 3 minutos, pero sí en los 10 minutos siguientes a la posición erguida, se incluye entre las características de la AMS clínicamente probable.

<b>CPAP</b>	Presión positiva continua en la vía respiratoria (ayuda a respirar durante el sueño)
<b>DAT</b>	Gammagrafía cerebral de transportadores de dopamina
<b>MIBG</b>	Gammagrafía miocárdica con metayodobencilguanidina
<b>RM</b>	Resonancia magnética
<b>PEG</b>	Gastrostomía endoscópica percutánea (sonda gástrica)
<b>REM</b>	Movimientos oculares rápidos (fase durante el sueño)

Tenga en cuenta que los términos específicos (por ejemplo, servicios de atención domiciliaria, médico general, fisioterapia) no incluyen los mismos servicios en todos los países de la UE y pueden diferir de un país a otro. Los grupos de defensa del paciente suelen ofrecer apoyo y recursos a pacientes y familiares.

#### Descargo de responsabilidad

ERN-RND rechaza específicamente cualquier garantía de comerciabilidad o idoneidad para un uso o propósito particular. ERN-RND no asume responsabilidad alguna por lesiones o daños a personas o bienes derivados o relacionados con el uso de esta información, ni por errores u omisiones.