

Visão geral	<b>Percurso do doente Atrofia Multissistémica (AMS)</b>			
FASES	1 - Primeiros sintomas	2 - Diagnóstico	3 - Tratamento	4 - Monitorização
<p><b>Doença</b></p>	<p>Manifestação após os 30 anos de idade; idade média de início entre os 50 - 60+. O tempo de sobrevivência é de 6 a 9 anos ou +. A AMS é uma doença múltipla com <b>5 ou 7 sintomas principais.</b></p> <p>Os primeiros sintomas iniciais são subtis e inespecíficos.</p> <p>Os sintomas dividem-se em duas categorias:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• sintomas motores - incluem marcha instável e dificuldades em manter-se de pé, problemas de equilíbrio, movimentos lentos, tremores e falta de jeito, e tremores irregulares dos membros. Os sintomas parkinsonianos respondem mal à levodopa.</li> <li>• sintomas do sistema nervoso autónomo - são processos involuntários, tais como, ritmo cardíaco, pressão arterial (PA), tosse, urina, função intestinal e sexual.</li> </ul> <p>Além disso, podem incluir outros sintomas como riso ou choro incontrolláveis (designados por responsabilidade emocional), sonhos vívidos, respiração ruidosa durante o dia, ressonar excessivo durante a noite, suspiros involuntários, voz fraca e calma.</p>	<p>A dificuldade da AMS reside na variedade de sintomas que requerem a criação de um sistema de monitorização atempado nas clínicas neurológicas;</p> <p>A AMS é um diagnóstico clínico e subdivide-se em:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- AMS <b>com Parkinson</b> (AMS-P), em que predominam a lentidão de movimentos, a rigidez e o tremor;</li> <li>- AMS <b>Cerebelar</b> (AMS-C), em que são afetados o equilíbrio, os movimentos motores finos e a fala.</li> </ul> <p>Nos critérios de diagnóstico internacionais mais recentes, foram definidos diferentes níveis de certeza de diagnóstico:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- AMS clinicamente estabelecida;</li> <li>- AMS clinicamente provável;</li> <li>- AMS prodrómica: esta é uma categoria exclusiva para investigação e foi elaborada para que as pessoas com sinais precoces de AMS possam ser consideradas para ensaios clínicos.</li> </ul> <p>O <b>diagnóstico definitivo</b> da AMS só é possível através do <b>exame das células cerebrais</b> de diferentes partes do cérebro ao microscópio.</p> <p>A multiplicidade da AMS na prática clínica levanta a questão fundamental da gestão do diagnóstico clínico e do tratamento da manutenção dos sintomas subjacentes à AMS:</p> <p>a) a solução dos sintomas neurológicos é mais eficaz no âmbito da clínica neurológica:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- perturbações do sono.</li> <li>- problemas de terapia da fala;</li> </ul>	<p>Ainda não estão disponíveis terapias modificadoras da doença neurológica eficazes, pelo que o tratamento se centra no controlo dos sintomas;</p> <p>A multiplicidade de sintomas da AMS requer a cooperação de diferentes clínicas.</p> <p>Um doente com AMS na <b>fase inicial</b> da doença não tem necessariamente de ser hospitalizado numa clínica neurológica durante muito tempo.</p> <p>Na <b>segunda fase</b> de desenvolvimento da doença de AMS, aumenta a frequência de necessidade de apoio médico para sintomas individuais (respiração assistida, tosse assistida, ventilação pulmonar domiciliária, gastro/nutrição/PEG, fisioterapia...).</p> <p>Na <b>terceira fase terminal</b> (normalmente já imóvel, dependente de tecnologia de apoio), o doente com AMS pode ficar</p> <p>a) em hospitais especializados de longa duração, geralmente por um curto período.</p> <p>b) continuar em cuidados domiciliários (com apoio para traqueostomia, ventilação pulmonar, cardiologia, apoio nutricional - PEG).</p>	<p>Encaminhamento para um centro nacional especializado com o envolvimento de equipas multidisciplinares, tendo em conta que se trata de uma doença rara.</p>

		b) requerem um caso multidisciplinar, uma vez que o tratamento dos principais sintomas da AMS é feito noutras clínicas (sintomas genitourinários; gastro-dietético-nutricionais; fisioterapia; respiratórios...).		
<b>Clínica</b>	<p>Recolha cuidadosa da história clínica Exame neurológico exaustivo</p> <p><b>Investigações:</b> Verificar a existência de pressão arterial baixa (<b>hipotensão</b>) postural (<b>ortostática</b>), ou seja, medir a pressão arterial enquanto se está deitado numa cama e após 3 e 10 minutos de pé<sup>1</sup></p> <p>Ecografia (ECO) para avaliar o volume residual pós-micção (VRP). Um cateterismo intrauterino também avalia a VRP.</p> <p>Ressonância magnética cerebral e exame a ser revisto por um neuro-radiologista para detetar alterações subtis em diferentes áreas cerebrais.</p> <p>Considerar a realização de uma MIBG scintigraphy do coração ou de um exame DAT Brain scan, se disponível numa clínica especializada, em casos pouco claros.</p>	<p><b>Suspeitar do diagnóstico</b> se um indivíduo tiver:</p> <p>- Parkinson e Ataxia Cerebelar ao mesmo tempo, se houver história familiar de qualquer uma das doenças <b>OU</b> - Ataxia, Parkinsonismo e insuficiência autonómica, ou seja, incontinência urinária numa pessoa sem problemas urinários estruturais, disfunção erétil num homem com menos de 40 anos e/ou hipotensão ortostática neurogénica (nOH).</p>	<p>O foco é colocado na gestão dos sintomas e nas terapias de apoio:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Apoio psicológico e de saúde mental;</li> <li>- Terapia CPAP para o ressonar excessivo, a apneia do sono e o estridor;</li> <li>- Estratégias de cuidados paliativos, se necessário.</li> </ul> <p><b>Medicamentos</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• A levodopa pode por vezes ser utilizada para ajudar os sintomas de Parkinson;</li> <li>• Os sintomas urinários são frequentemente tratados com medicação ou autocateterização;</li> <li>• A nOH pode ser tratada com midodrina e fludrocortisona. Outros medicamentos podem ser recomendados em centros especializados;</li> <li>• Clonazepam ou melatonina antes de deitar para a perturbação do comportamento do sono REM.</li> </ul>	<p>Visitas anuais a um centro especializado para avaliação:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• sintomas motores;</li> <li>• sintomas não motores;</li> <li>• reavaliar o diagnóstico se os sintomas e/ou sinais clínicos se alterarem significativamente;</li> <li>• captar os efeitos secundários do tratamento.</li> </ul>

<p><b>Desafios</b></p>	<p>A AMS pode <b>muitas vezes ser confundida</b> com um <b>diagnóstico de ataxia ou doença de Parkinson</b> nas fases iniciais.</p> <p>O diagnóstico correto é frequentemente atrasado</p>	<p>Um diagnóstico falhado de AMS dificulta a prestação de cuidados à pessoa, uma vez que os prestadores de cuidados não estão conscientes dos perigos de:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Quedas graves devido à hipotensão ortostática;</li> <li>• Emergências hipertensivas em caso de: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Hipertensão concomitante em decúbito dorsal;</li> <li>- Infecções do trato urinário e urosepsis;</li> <li>- Sintomas respiratórios, aspiração, engasgamento, pneumonia.</li> </ul> </li> <li>• Desnutrição devido a dificuldades de deglutição.</li> </ul>	<p>Necessidade de investigação para encontrar uma cura para esta doença devastadora.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Encontrar um médico hospitalar com experiência em AMS;</li> <li>• A prática de cuidados domiciliários para doentes com AMS demonstra as necessidades de supervisão médica sistemática fora das clínicas;</li> <li>• Acesso a um serviço de enfermagem especializado entre as consultas hospitalares;</li> <li>• A equipa de cuidados primários deve entrar em contacto com os serviços especializados, conforme necessário, para aconselhamento e gestão dos sintomas;</li> </ul>
<p><b>Objectivos</b></p>	<p>Observação de "sinais de alerta" e/ou de uma progressão mais rápida do que a esperada do diagnóstico original, por exemplo, Parkinson, como quedas precoces, diminuição rápida dos movimentos, aumento dos sintomas autonómicos, problemas precoces de fala e deglutição.</p> <p>Rever as pessoas com sintomas neurológicos quando não se chega a um diagnóstico ou este é duvidoso. Obter uma segunda opinião ou consultar colegas da ERN-RND.</p>	<p>Maior sensibilização dos prestadores de cuidados de saúde para:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) Diagnóstico da AMS;</li> <li>2) Gestão dos sintomas;</li> <li>3) Necessidades psicológicas e emocionais das pessoas com AMS.</li> </ol>	<p>Desenvolver a cooperação internacional de novas terapias para pessoas com AMS.</p> <p>Estar atento à forma como a AMS afeta a vida de uma pessoa, por exemplo, no trabalho, na vida social, nas relações, nas finanças, nos efeitos a longo prazo, nos efeitos psicológicos, nas preocupações.</p> <p>Desenvolver uma via de cuidados para a suspeita e confirmação de AMS.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Disponibilidade de fisioterapia qualificada, tratamento nutricional, apoio psicológico, tratamento de perturbações do sono e de problemas de continência;</li> <li>• Os prestadores de cuidados/pacientes podem partilhar informações sobre os apoios que são úteis e como aceder a eles.</li> </ul>

**1** A hipotensão ortostática neurogénica (nOH) é uma forma de tensão arterial baixa. Ocorre quando os vasos sanguíneos não se contraem (apertam) quando nos levantamos. Também é conhecida como hipotensão postural e é definida como uma diminuição da pressão arterial (PA) nos 3 minutos seguintes à posição de pé de, pelo menos, 20 mm HG sistólica ou 10 mm HG diastólica. Se a pessoa não for capaz de se manter de pé, é efetuado o teste de inclinação da cabeça para cima (HUT). A pessoa é inclinada gradualmente, com monitorização contínua da tensão arterial e da frequência cardíaca.

A hipotensão ortostática (HO) é um sinal inespecífico, sendo normalmente um sintoma de uma perturbação subjacente e não uma doença em si e não deve ser utilizada isoladamente. A HO retardada, ou seja, não presente após 3 minutos, mas presente no prazo de 10 minutos após a posição vertical, é incluída como uma característica da AMS clinicamente provável.

**CPAP** Pressão Positiva Contínua nas Vias Aéreas (apoio à respiração durante o sono)

**DAT TAC** cerebral (transportador ativo de dopamina)

**MIBG** MetalodoBenzilGuanidina (do coração)

**PEG** Gastrostomia endoscópica percutânea (sonda gástrica)

**REM** Movimento rápido dos olhos (fase de sonho durante o sono)

Tenha em atenção que os termos específicos (por exemplo, serviços de cuidados ao domicílio, médico de clínica geral, fisioterapia) não incluem os mesmos serviços em todos os países da UE e podem diferir de país para país. Os grupos de apoio aos doentes podem frequentemente fornecer apoio e recursos aos doentes e às famílias.

#### **Declaração de exoneração de responsabilidade**

A ERN-RND renuncia especificamente a quaisquer garantias de comercialização ou de adequação a uma utilização ou objetivo específicos. A ERN-RND não assume qualquer responsabilidade por quaisquer lesões ou danos a pessoas ou bens decorrentes ou relacionados com a utilização desta informação ou por quaisquer erros ou omissões.

Atualizado em abril de 2024

