

Diagnóstico precoce

Se você, um familiar ou alguém que lhe é próximo, apresentar algum sinal ou sintoma de paramiloidose, o diagnóstico precoce poderá fazer a diferença. Pode estar a ser seguido por um ou vários especialistas para resolver sintomas que podem, mesmo que não saiba, estar relacionados com a paramiloidose. Relate-lhe(s) todos os seus sintomas e não descarte alguns pensando que eles não estão relacionados entre si ou que são pouco importantes.

Quanto mais cedo o diagnóstico for confirmado, mais depressa se pode mobilizar todo o apoio necessário.

Deixada ao seu livre curso, a paramiloidose é rapidamente incapacitante e fatal.⁵

O papel da Fisiatria:

Algumas das manifestações clínicas da paramiloidose exigem a intervenção precoce e continuada de um médico Fisiatra no âmbito da prevenção e tratamento dos sinais e sintomas⁶⁻¹⁰

1. Alterações da sensibilidade

- 1.1** Formigueiros – inicialmente no dedo grande do pé, estendendo-se posteriormente aos restantes dedos dos pés e mãos.
- 1.2** Diminuição da sensibilidade térmica e dolorosa nas extremidades.



Referências:

1. Ando Y et al. *J Neurol Sci*. 2016;362:266-271. 2. Rowczenio DM et al. *Hum Mutat*. 2014 Sep;35(9):E2403-12. 3. Sekijima Y. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2015 Sep;86(9):1036-43. 4. Ines M et al. *Neuroepidemiology*. 2018;51(3-4):177-182. 5. Conceição I et al. *Journal of the Peripheral Nervous System* 21:5-9, 2016. 6. Feldman E et al. https://www.uptodate.com/contents/pathogenesis-and-prevention-of-diabetic-polyneuropathy#PATIENT_INFORMATION; acesso a 12/2019. 7. Rutkove SB et al. <https://www.uptodate.com/contents/overview-of-polyneuropathy>; acesso a 12/2019. 8. DeLisa JA. *Tratado de Medicina de Reabilitação, Princípios e Prática* (3ª Edição); Editora Manole, Janeiro de 2002. 9. Briemberg HR et al. <https://www.uptodate.com/contents/approach-to-the-patient-with-sensory-loss>; acesso a 12/2019. 10. Umphred DA. *Reabilitação Neurológica*; Editora ELSEVIER, Fevereiro de 2010.



ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA
DE PARAMILOIDOSE
APARTADO 513

Avª D. António Bento Martins Júnior
4480-664 Vila do Conde
Telefones: 252 620 738 | 933 746 550
Fax: 252 623 375
e-mail: geral@paramiloidose.com



FISIATRIA

Dra. Raquel Sousa Figueiral¹

1. Equipa multidisciplinar da Unidade Corino de Andrade, Centro Hospitalar do Porto



Patologia

Polineuropatia ATTR, Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF), Paramiloidose ou Doença dos Pezinhos são todos nomes da mesma doença.

A Paramiloidose é causada pelo depósito de pequenas proteínas anómalas nos nervos, no coração, nos rins ou no aparelho digestivo.

Apesar de já identificada em cerca de 1.865 pessoas em Portugal, acredita-se que muitos doentes estão ainda por diagnosticar. É uma doença irreversível e rapidamente incapacitante, podendo ser fatal em 10 anos se não receber tratamento adequado.¹⁻⁴

Sinais e sintomas⁵

SINTOMAS SENSITIVOS E MOTORES NOS PÉS E/OU MÃOS...

Perda de sensibilidade à temperatura

Formigueiros, picadas, dormência ou sensação de dor intensa nos pés e parte inferior das pernas

Atrofia muscular
Fraqueza e dificuldade em andar

...EM CONJUNÇÃO COM ALGUNS OUTROS SINTOMAS

Perda de peso acentuada e involuntária

Tonturas ou desmaio após levantar-se

Episódios alternados de obstipação e diarreia

Dificuldade em urinar ou em reter a urina

Dificuldade em obter ou manter uma ereção

Paramiloidose

Conselhos:

Calçado adequado:

Os doentes com paramiloidose devem vigiar os pés diariamente para evitar feridas. Devem usar calçado adequado, nomeadamente: sapatos amplos e espaçosos, sem costuras interiores salientes, com palmilhas personalizadas quando o médico entender necessário.

São aconselhados sapatos extensíveis, tipo lycra. Em alguns casos sapatos feitos por medida fechados com tiras de velcro se o doente tiver diminuição da força muscular das mãos.

As meias também não devem ter costuras salientes e o doente deve verificar se estão bem calçadas (se por exemplo, não ficaram com vincos ou dobradas).⁶⁻¹⁰



2. Alterações musculares e da mobilidade

- 2.1** A diminuição da força muscular normalmente inicia-se posteriormente ao aparecimento das alterações de sensibilidade. Primeiro no dedo grande dos pés, estendendo-se aos pés, pernas, mãos e membros superiores.
- 2.2** A falta de força dos músculos das pernas condiciona dificuldade na marcha que se caracteriza por dificuldade em levantar os pés e os dedos sendo esta a razão da típica marcha “pé pendente” (o pé bate no chão sem controlo, fazendo um ruído típico).
- 2.3** Atrofia muscular generalizada.

Conselhos:

- Utilização de sapatos acima do tornozelo que vão auxiliar no equilíbrio estático e dinâmico.
- Uso de talas para estabilização do joelho e tibio-társica que impedem que o “pé caia”, melhorando a capacidade de ortostatismo e marcha. As talas devem estar perfeitamente ajustadas, devem ser experimentadas para vigiar possíveis locais de pressão e traumatismo. **É muito importante ter cuidados acrescidos se houver variações anormais do volume das pernas ao longo do dia (edema ou “inchaço”).**



- Quando necessário, utilização de ajudas técnicas que permitam autonomia em atividades tais como alimentação ou escrita.⁶⁻¹⁰



É importante ser acompanhado regularmente por um médico **FISIATRA**, que o possa orientar: quer seja na prescrição de um programa de fisioterapia, quer seja na prescrição das ajudas técnicas adequadas visando a melhoria do estado geral e manutenção da independência funcional.⁸