



PARAMILOIDOSE

Também conhecida por Doença dos Pezinhos, Polineuropatia Amiloidótica Familiar, PAF, Polineuropatia Amiloide por Transtirretina (ATTR-PN)¹



PARAMILOIDOSE

Paramiloidose, Polineuropatia Amiloide por Transtirretina (ATTR-PN) ou Doença dos Pezinhos são todos nomes da mesma doença.¹ Apesar de já identificada em cerca de **1.865 pessoas em Portugal**, acredita-se que muitos doentes estão ainda por diagnosticar. Esta doença origina lesões irreversíveis, por isso é importante que seja diagnosticada o mais cedo possível.²⁻⁵

Qual a importância de conhecer a doença?

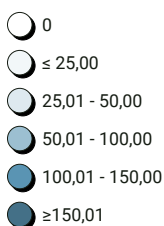
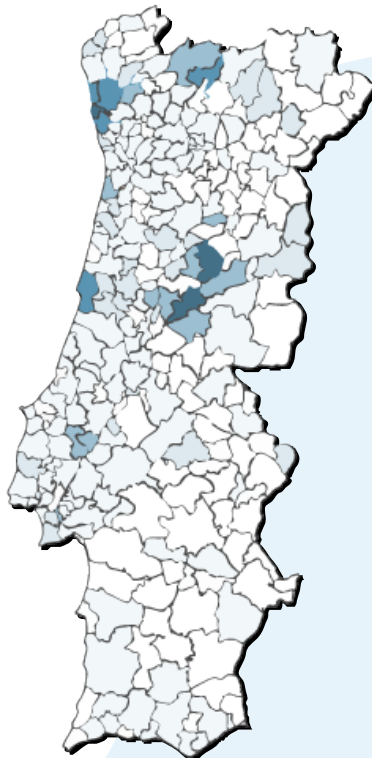
Conhecer a doença permitirá obter ajuda mais cedo, caso já apresentem alguns sintomas da doença.

Este folheto é um bom ponto de partida para o ajudar a conhecer a doença e os seus sintomas.

Quais as causas da Paramiloidose?

A Paramiloidose é causada pelo depósito de pequenas proteínas anómalas nos nervos, no coração, nos rins ou no aparelho digestivo. É uma doença irreversível e rapidamente incapacitante, podendo ser fatal em 10 anos se não receber tratamento adequado.²⁻⁵

PREVALÊNCIA DA PARAMILOIDOSE EM PORTUGAL



Prevalência nacional:⁵

22,93 casos por cada 100.000 habitantes

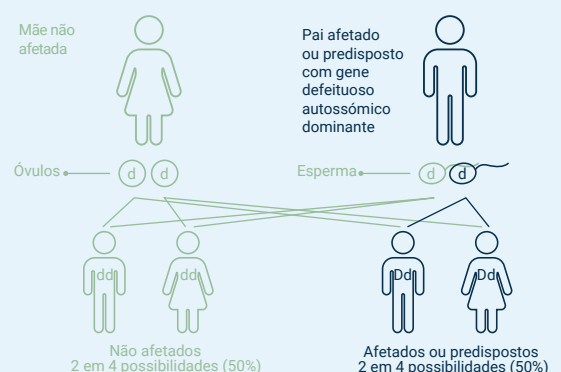
Dados de 2016 dão conta da existência em Portugal de 1.865 pessoas com Paramiloidose, o que representa cerca de 20% do número total de doentes no mundo.⁵

Como se transmite a Paramiloidose?

A Paramiloidose é uma doença hereditária, ou seja, é transmitida aos filhos por um dos pais biológicos, mesmo que este não apresente sinais ou sintomas da doença. É uma doença que se manifesta **apenas na idade adulta**.⁶

A Paramiloidose é uma doença autossómica dominante, o que significa que se a mãe ou o pai tiverem a doença, os filhos também poderão desenvolver a mesma.⁶ **Cerca de metade dos filhos de uma pessoa com a doença recebem o gene que está na origem da mesma.**⁶

Assim, considerar a história familiar é útil no estabelecimento de um diagnóstico precoce.⁵



PARAMIIDOSE

SINTOMAS SENSITIVOS E MOTORES NOS PÉS, PERNAS E/OU MÃOS...⁹



Perda de sensibilidade à temperatura;



Formigueiros, picadas, dormência ou sensação;



Dor intensa nos pés e parte inferior das pernas;



Atrofia muscular, fraqueza e dificuldade em andar;



Síndrome do Túnel Cárpico.⁹

...EM CONJUNTO COM ALGUNS OUTROS SINTOMAS^{7,10}

Perda de peso acentuada e involuntária;



Tonturas ou desmaio após levantar-se;



Episódios alternados de obstipação e diarreia;



Dificuldade em urinar ou em obter ou manter uma ereção.



A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE

Na família das pessoas afetadas é possível que existam familiares portadores do gene alterado e que, por isso, poderão vir a desenvolver a doença.⁸

Uma vez que a Paramiloidose é uma **doença irreversível**, é importante fazer o diagnóstico o **mais depressa possível**. O testegenético pode ser feito mesmo que **ainda não tenham aparecido sintomas da doença**.⁸



Incentive os seus familiares a falar com os centros especializados de Paramiloidose, acerca do risco de terem herdado a doença.

Como é feito o teste genético?



Os conselheiros genéticos têm um papel importante no apoio e esclarecimento dos indivíduos sobre esta doença complexa, os riscos da sua transmissão e os benefícios de um diagnóstico precoce.⁸

O teste genético é feito através de uma análise ao sangue e deve ser acompanhado de aconselhamento genético.⁸

Paramiloidose

Onde obter mais informação e apoio?

Existem dois Centros Nacionais de Referência para a Paramiloidose

Unidade Corino de Andrade, Hospital de Santo António, CHP, Porto

Marcações:
Telef: 222 077 500 (geral) / 226 068 114 (direto);
Email: paramiloidose@chporto.min-saude.pt

Consulta de Paramiloidose, Hospital de Santa Maria, CHLN, Lisboa

Marcações:
Telef: 217 805 000 (geral) / 217 805 219 (direto);
Email: consulta.paramiloidose.lisboa@gmail.com

Associação Portuguesa de Paramiloidose

Telef: 252 620 738 / 933 746 550;
Email: geral@paramiloidose.com
Site: www.paramiloidose.com

Referências

1. Sipe JD et al. *Amyloid* 2016;23(4):209-13. 2. Ando Y et al. *J Neurol Sci.* 2016;362:266-271. 3. Rowczenio DM et al. *Hum Mutat.* 2014 Sep;35(9):E2403-12. 4. Sekijima Y. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2015 Sep;86(9):1036-43. 5. Ines M et al. *Neuroepidemiology* 2018; 51:177-82. 6. Sekijima Y et al. Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, Stephens K, eds. GeneReviews [Internet]. Seattle, WA: *University of Washington*; 1993-2009. 7. Conceição I et al. *Journal of the Peripheral Nervous System* 21:5-9, 2016. 8. Hawkins PN et al. *Amyloidosis overview Information for patients*; National Amyloidosis Centre, 1999-2009, available at: <http://www.ucl.ac.uk/medicine/amyloidosis/nac/overview>. 9. Karam, C. et al, 2019 Carpal tunnel syndrome and associated symptoms as first manifestation of hATTR amyloidosis, 9(4), 309-313. 10. Wixner, J. et al (2018) Abnormal small bowel motility in patients with hereditary transthyretin amyloidosis, *Wiley Online Library*, 30:e13354.

