

REVISTA  
**SAÚDE  
EM PAF**

**#PAUSA  
PRA VIDA**



**ENTENDENDO AS  
DOENÇAS RARAS  
E A PAF**



**A importância do  
tratamento  
multidisciplinar  
da PAF**



# A IMPORTÂNCIA DO TRATAMENTO MULTIDISCIPLINAR DA PAF



Doença rara e hereditária, que atinge o sistema nervoso periférico, causando a diminuição das funções neurológicas.<sup>1</sup> Assim podemos definir, resumidamente, a Polineuropatia Amiloidótica Familiar associada à Transtirretina (PAF / ATTR-PN), porque a doença pode ser mais complexa do que se imagina. Segundo estimativa mundial, a PAF atinge uma média de 10 mil pessoas no mundo, que podem apresentar alterações em determinados órgãos devido ao acúmulo da substância amiloide nos tecidos.<sup>2</sup>

Trata-se de uma doença multissistêmica, ou seja, afeta vários órgãos envolvendo, assim, profissionais de diversas áreas, como neurologistas, oftalmologistas e gastroenterologistas.<sup>3</sup> Com tantas nuances sobre doença, o ideal seria que todos os pacientes diagnosticados com a PAF recebessem assistência qualificada. A **Revista Saúde em PAF** convidou três especialistas para falar sobre suas experiências acerca da doença e sobre como o tratamento multiprofissional pode ser fundamental.

Por ser uma doença sistêmica, a PAF afeta vários órgãos, principalmente o sistema nervoso periférico, mas também pode afetar o coração, rins, olhos e o trato gastrointestinal. Aqui, fala-se, principalmente, de uma evolução neuromuscular, da parte que afeta os nervos periféricos.<sup>1</sup>

Trata-se de doença que acontece pela deposição de uma substância chamada amiloide, que provém de uma proteína produzida no fígado, a transtirretina. Essa proteína sofre uma mutação, fica instável no sangue e é depositada nos tecidos afetando os órgãos e sistemas já mencionados.<sup>3</sup>

**QUANDO A PESSOA DESENVOLVE ALTERAÇÕES MOTORAS, É COMO EM QUALQUER OUTRA NEUROPATIA: PRECISA FAZER FISIOTERAPIA PARA GANHAR UM POUCO DE AMPLITUDE NOS MOVIMENTOS, NÃO PERDER A FLEXIBILIDADE DAS ARTICULAÇÕES E TENTAR RESGATAR UM POUCO DA MASSA MUSCULAR E DA FORÇA.**

**Dra. Márcia Waddington Cruz**  
(CRM-RJ 471.367)

Mestre e doutora em Neurologia pela Faculdade de Medicina da UFRJ.

Responsável pelo CEPARM, Centro de referência Nacional em Amiloidose.

Neurologista, mestre e doutora em neurologia pela FM da UFRJ. Especialista em neurofisiologia clínica pela sociedade brasileira de neurofisiologia clínica.

Docente do programa de pósgraduação FM da UFRJ. Responsável pelo centro de estudos de paramiloidose Antônio Rodrigues. Docente permanente do programa de pós-graduação da Faculdade de Medicina da UFRJ.

## IMPORTÂNCIA DA MELHORA DA ASSISTÊNCIA

A falta de assistência à essa área, no Brasil, é uma barreira muito significativa – não só para a PAF, mas para todas as doenças da área neuromuscular em geral. Nos últimos anos, diria que houve até uma piora, com a crise econômica, social e a do sistema de saúde. Há coisas que, até então, funcionavam, mas, agora, não funcionam mais. No Rio de Janeiro, existe uma carência muito grande nessa área, até mesmo para o paciente que tem plano de saúde. De uma forma geral, é uma área desassistida no Brasil. Tem grande importância, mas, infelizmente, não conseguimos desenvolvê-la como acontece em outros países, porque falta o apoio institucional.\*

Quanto à parte neuromuscular, por ser uma neuropatia periférica, começa com alterações da sensibilidade. A pessoa não percebe a dor ou a variação de temperatura e pode se queimar, abrir feridas, sem perceber que isso pode infectar e evoluir para algo mais sério. O componente motor da neuropatia leva a atrofias, fraqueza e perda de capacidade de mobilidade e de deslocamento, entre outras consequências. É um quadro complexo.<sup>1</sup>

## NA PRÁTICA: ASSISTÊNCIA MULTIPROFISSIONAL

Primeiramente, o paciente passa por uma consulta com o fisiatra, que determina quais serão as abordagens ligadas à fisioterapia e à terapia ocupacional. Trabalho em um hospital público, e, por mais que tentemos prover todas as necessidades, existe uma carência muito grande de outros profissionais do jeito que precisaríamos. Gostaria de ter setores muito mais voltados para essa assistência.

O objetivo da assistência é reintegrar a pessoa à sociedade, a seu ambiente, à sua casa, ao trabalho, mesmo com as limitações. O paciente tem de entender que pode vir a se queimar, uma vez que não tem a sensibilidade igual à das demais pessoas, por exemplo. Então, é preciso ter cuidados em casa, principalmente na cozinha, com a temperatura (cuidado com água quente e com superfícies quentes).\*

Quando a pessoa desenvolve alterações motoras, é como em qualquer outra neuropatia: tem de fazer fisioterapia para ganhar um pouco de amplitude nos movimentos, não perder a flexibilidade das articulações e tentar resgatar um pouco da massa muscular e da força. Também é importante a adaptação de calçados e de próteses, bem como a adaptação do uso de muletas ou de cadeira de rodas no ambiente domiciliar. Muitas vezes, a pessoa acometida pela PAF precisa de órteses para se alimentar, para melhor segurar um garfo. Tudo depende do estágio da doença, mas o terapeuta pode atuar em todos os momentos, porque não é uma doença apenas do sistema nervoso, mas também do coração e dos rins. Assim, é preciso integrar todas as necessidades da pessoa para que ela possa voltar a usar o máximo de sua capacidade, tanto em casa quanto fora dela.\*



**ACHO QUE ESTE É UM GRANDE MOMENTO PARA AS DOENÇAS RARAS, ESPECIALMENTE PARA A PAF. TEMOS A OPORTUNIDADE DE DIAGNOSTICAR, DE TRATAR E DE FAZER UM ACONSELHAMENTO GENÉTICO PARA AQUELES QUE ASSIM O DESEJAREM. A AÇÃO CONJUNTA DE MÉDICOS, SISTEMAS DE SAÚDE E EMPRESAS FARMACÊUTICAS PARECE-ME ESSENCIAL PARA QUE ESSE MOMENTO POSSA REVERTER EM GRANDE BENEFÍCIO PARA OS PACIENTES E AS RESPECTIVAS FAMÍLIAS**



**Dr. Wilson Marques Júnior**  
(CRM-SP 46.441)  
Professor titular de Neurologia da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo (FMRP-USP). Responsável pelo Setor de Neurogenética e pelo Laboratório de DNA da FMRP-USP. Membro do Grupo de Doenças Neuromusculares.

## **BENEFÍCIOS DA ASSISTÊNCIA MULTIDISCIPLINAR PARA O PACIENTE**

**A PAF é uma doença de manifestações complexas. Muitas vezes, necessitamos da participação de um subespecialista para otimizar a terapia. Provavelmente, nenhum dos médicos envolvidos terá conhecimento suficiente para oferecer o melhor ao paciente – isso sem levar em consideração que muitos não vão ter visto ou tratado previamente um paciente desses em toda a vida profissional. Assim, um trabalho em conjunto é essencial. Acredito que os dois profissionais que devam gerenciar o grupo são o neurologista, nos casos em que a neuropatia é a principal manifestação, e o cardiologista, quando for a cardiopatia. As demais manifestações, em geral, vão surgindo com o tempo.**

O médico deve, em primeiro lugar, reconhecer essas manifestações e fazer o diagnóstico preciso. Uma vez feito o diagnóstico, deve prevenir, quando possível, e tratar as diversas manifestações que podem aparecer.

Por exemplo:

- Neurologista deve tratar da dor e da disautonomia;
- Cardiologista, da arritmia, insuficiência cardíaca;
- Gastroenterologista, da diarreia, náusea, constipação;
- Nefrologista, da insuficiência renal;
- Urologista, da impotência sexual;
- Oftalmologista, dos possíveis depósitos de amiloide nos olhos e assim por diante.

De certa forma, a PAF é bem particular, pois precisa, em primeiro lugar, da assistência de muitas especialidades médicas. Mas isso não é suficiente: para que o indivíduo tenha uma melhor qualidade de vida, são necessários vários outros profissionais, incluindo fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, psicólogo e nutricionista. A atuação multiprofissional é extremamente importante em uma doença multissistêmica.\*

### **NA PRÁTICA**

Em nosso local de trabalho, na Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo (FMRP-USP), estamos trabalhando em estreito contato com a Cardiologia e a Oftalmologia. Tentamos fazer um trabalho de diagnóstico precoce das possíveis complicações. Mantemos, também, um entendimento com a Urologia, pois a impotência sexual é uma manifestação que pode incomodar muito os pacientes, e, por isso, estamos nos empenhando para aprimorar esse ponto.\* As demais especialidades, como a Nefrologia, são solicitadas quando necessário.

Para nós, a falta de um urologista que possa abordar o problema da impotência sexual tem sido um ponto marcante e angustiante para os pacientes. Eles são, em geral, jovens, muitos casados recentemente, e têm uma expectativa muito grande de que suas necessidades sejam adequadamente resolvidas.\*

## A IMPORTÂNCIA DE CENTROS DE REFERÊNCIA

Nos países em que a doença é endêmica, como Portugal, e mesmo naqueles onde o sistema de saúde tem um fluxo muito bem organizado, como a Inglaterra, esses pacientes são atendidos em centros de referência. Os centros têm a habilidade necessária para acompanhar e orientar o seguimento do dia a dia, que é feito por um médico próximo ao paciente – usualmente, um clínico geral ou um neurologista geral.\*

Alguns Estados, no Brasil, estão tentando implantar centros de referência para o seguimento de pacientes com doenças raras, o que me parece fundamental. Um médico fora desses centros dificilmente terá a experiência necessária para a abordagem desses casos devido à raridade da doença e à dificuldade em formar uma equipe.\*

## PERSPECTIVAS

As perspectivas, em termos de tratamento medicamentoso, são excelentes. Agora, precisamos nos preparar para diagnosticar e seguir adequadamente as pessoas acometidas pela PAF, que são pacientes especiais, porque têm muitas necessidades diferentes – todas relevantes. Essa percepção é extremamente importante. Acho que esse é um grande momento para as doenças raras, especialmente para a PAF. Temos a oportunidade de diagnosticar, de tratar e de fazer um aconselhamento genético para aqueles que assim o desejarem. A ação conjunta de médicos, sistemas de saúde e empresas farmacêuticas parece-me essencial para que esse momento possa reverter em grande benefício para os pacientes e as respectivas famílias.\*

O tratamento fisioterapêutico do paciente com PAF precisa ser global, muito embasado nas partes sensorial e musculoesquelética, visando ao fortalecimento muscular e à funcionalidade. Isso ocorre pelo fato de o paciente apresentar alterações da massa muscular e diminuição da força e de sensibilidade.\*

Não existem orientações específicas sobre atividades e exercícios que interfiram na evolução neuromuscular da PAF. Depende muito de cada pessoa e do grau de evolução da doença em que o paciente se encontra quando chega ao fisioterapeuta. Mas é preciso trabalhar exercícios que estimulem o gesto motor e o fortalecimento do *core* (centro do corpo, musculaturas associadas) e ter atenção às deformidades e ao encurtamento muscular, principalmente de pés e membros inferiores.\*

Para melhorar a evolução neuromuscular do paciente, a chave é a brevidade. Quanto mais cedo for o diagnóstico e o paciente iniciar o tratamento, mais rápido chega para fazer a intervenção fisioterapêutica. Isso, muitas vezes, posterga sequelas motoras e melhora o prognóstico motor típico da doença.\*

**PARA MELHORAR A EVOLUÇÃO NEUROMUSCULAR DO PACIENTE, A CHAVE É A BREVIDADE. QUANTO MAIS CEDO FOR O DIAGNÓSTICO E O PACIENTE INICIAR O TRATAMENTO, MAIS RÁPIDO CHEGA PARA FAZER A INTERVENÇÃO FISIOTERAPÊUTICA. ISSO, MUITAS VEZES, POSTERGA SEQUELAS MOTORAS E MELHORA O PROGNÓSTICO MOTOR TÍPICO DA DOENÇA.**

**Daniela Menezes Tronquini**  
(Crefito: 5 195.328-F)  
Graduada em Fisioterapia e  
pós-graduada em Fisioterapia  
Neurofuncional.

## NA PRÁTICA

Faço o acompanhamento / tratamento fisioterapêutico em um paciente acometido pela PAF há quase três anos. Desde o início do tratamento, conseguimos significativas melhoras motoras quanto à marcha e à força muscular de membros, além de aperfeiçoamento da motricidade fina. Isso gerou mais independência e autonomia para o indivíduo.

Não tenho dados específicos de quantos pacientes portadores de PAF há no Estado em que atuo, o Rio Grande de Sul, mas, pelo fato de termos um grande número de descendentes de portugueses, a quantidade pode ser elevada na comparação com o restante do país. Contudo os casos podem acabar passando despercebidos ou tendo outro diagnóstico médico por desconhecimento dos profissionais da saúde e da população em geral.

### REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Conceição I, González-Duarte A, Obici L, Schmidt HHJ, Simoneau D, Ong MI, et al. "Red-flag" symptom clusters in transthyretin familial amyloid polyneuropathy. *J Peripher Nerv Syst.* 2016 Mar;21(1):5-9. 2. Schmidt HH, Waddington-Cruz M, Botteman MF, Carter JA, Chopra AS, Hopps M, et al. Estimating the global prevalence of transthyretin familial amyloid polyneuropathy. *Muscle Nerve.* 2018 May;57(5):829-37. 3. Ando Y, Coelho T, Berk JL, Cruz MW, Ericzon BG, Ikeda SI, et al. Guideline of transthyretin-related hereditary amyloidosis for clinicians. *Orphanet J Rare Dis.* 2013 Feb 20;8:31.

\*Opinião pessoal dos respectivos autores:

Dra. Márcia Waddington Cruz – CRM-RJ 471.367

Dr. Wilson Marques Júnior – CRM-SP 46.441

Daniela Menezes Tronquini – Crefito: 5 195.328-F

**Conselho Científico:** Dra. Márcia Waddington Cruz – CRM-RJ 471.367 / Dr. Wilson Marques Júnior – CRM-SP 46.441 / Daniela Menezes Tronquini – Crefito: 5 195.328-F

A Revista **Saúde em PAF** é uma publicação periódica da Phoenix Comunicação Integrada. Seu conteúdo está aberto para publicação, em caráter de exclusividade, de trabalhos científicos originais em português. Em atendimento aos preceitos editoriais, os trabalhos serão ou poderão ser submetidos à análise de editores e revisores científicos observando-se total sigilo no processo revisional. Material de distribuição exclusiva à classe médica. O(s) anúncio(s) veiculado(s) nesta edição é(são) de exclusiva responsabilidade do anunciante. O conteúdo desta publicação é de responsabilidade do(s) autor(es) e reflete exclusivamente sua(s) opinião(ões) e não necessariamente a opinião da Phoenix Comunicação Integrada ou do **Grupo Pfizer**.

Nenhuma parte desta obra pode ser reproduzida, gravada em sistema de armazenamento ou transmitida de forma alguma por qualquer meio sem a expressa autorização da Phoenix Comunicação Integrada, detentora dos direitos de acordo com a Lei nº 9.610 de 19/02/1998.

**Phoenix Comunicação Integrada** – Endereço: Rua Dom João V, 344 – CEP 05075-060 – Lapa – São Paulo – SP. Tel.: (11) 3645-2171 – Home page: [www.editoraphoenix.com.br](http://www.editoraphoenix.com.br) – E-mail: [phoenix@editoraphoenix.com.br](mailto:phoenix@editoraphoenix.com.br)

