

Falar com o seu médico sobre a paramiloidose (amiloidose hereditária por transtirretina)

Se pensa que poderá estar a ter sintomas de paramiloidose, o primeiro passo é conversar com o seu médico. Na sua próxima consulta com o médico de família ou médico especialista, leve este guia de conversa, pois ele cobre tudo o que precisa para ter uma conversa informada com o seu médico sobre a paramiloidose.

Se ainda não o fez, preencha a [avaliação de risco](#) e leve os resultados consigo para ter um registo dos seus sintomas. Ter uma lista completa dos seus sintomas irá ajudar o seu médico a perceber melhor o que sente.

Sobre a paramiloidose

A paramiloidose é uma doença hereditária, de progressão rápida e, frequentemente, fatal que afeta cerca de 50.000 pessoas em todo o mundo. Embora qualquer pessoa corra o risco de poder ter paramiloidose, as pessoas de determinadas etnias têm um risco mais elevado. Fazer o diagnóstico desta doença apresenta dificuldades, pois os sintomas podem variar muito de doente para doente e podem afetar várias partes do corpo, incluindo o sistema nervoso (nervos), cardiovascular (coração) e gastrointestinal (digestivo).^{1,2,3}

A seguir, estão listados alguns dos sintomas mais comuns da paramiloidose, mas há muitos mais, por isso é importante falar com o seu médico, pois se não for tratada, a doença pode progredir rapidamente.

- Dor e dormência nos pés e nas mãos
- Síndrome do canal cárpico
- Falta de ar
- Fadiga
- Disfunção erétil
- Sintomas do trato digestivo como diarreia ou obstipação



Os exames genéticos confirmam o diagnóstico de paramiloidose

Devido à incidência mais elevada da paramiloidose em determinadas etnias, as pessoas de ascendência africana, brasileira, francesa, haitiana, irlandesa, japonesa, portuguesa ou sueca são consideradas de risco.

Se tem sintomas ou pertence a uma das populações de risco e reconhece um histórico destes sintomas na sua família, pergunte ao seu médico como pode ter acesso aos exames genéticos. A empresa médica de exames genéticos INVITAE realiza os exames sem custos e o processo é simples. Os especialistas em amiloides listados abaixo podem encomendar os testes genéticos que irá fazer e ajudá-lo a determinar um possível diagnóstico.

Perguntas a fazer ao seu médico

Fazer as perguntas certas pode ajudar a tirar o maior partido da sua consulta. Sugere-se que faça uma visita ao seu médico e que leve este guia. Caso haja suspeita de paramiloidose, poderá ser feito o encaminhamento para um dos especialistas indicados em baixo. Apenas poderá consultar o especialista com a indicação do seu médico. Com base nas suas circunstâncias, analise estas sugestões, uma ajuda para a conversa com o seu médico de família ou médico especialista:

- **Tenho sintomas e sei que tenho maior risco de ter paramiloidose devido à minha etnia. Como posso fazer exames genéticos para determinar se tenho o gene da paramiloidose?**
- **Tenho sintomas de paramiloidose e gostava de se encaminhado(a) para um especialista.**
 - o **Preocupam-me os sintomas relacionadas com o coração:**
 - Pode encaminhar-me para um cardiologista?
 - o **Se houver preocupação com sintomas relacionados com o sistema nervoso (por ex.: cérebro, olhos, ouvidos, nariz, língua e pele)**
 - Pode encaminhar-me para um neurologista?

Especialistas e peritos canadianos em paramiloidose

Embora a paramiloidose seja uma doença rara, há opções de tratamento disponíveis. Se a sua autoavaliação disser que pode estar em risco, recomenda-se que contacte um especialista em paramiloidose que possa ajudar a determinar um possível diagnóstico. No entanto, é importante saber que só o seu médico pode encaminhá-lo para um especialista, por isso mantenha as informações abaixo à mão para o ajudar nos seus próximos passos.

Cardiologistas e Neurologistas

Columbia Britânica

Dr. Michelle Mezei, Neurologist
Neuromuscular Diseases
Gordon & Leslie Diamond Health Care Centre
2775 Laurel Street
Vancouver, British Columbia, V5Z 1M9
Phone: 604-875-4405

Dr. Calvin Tong, Cardiologist
Surrey Heart Function Clinic
9750 140th Street
Surrey, British Columbia, V3T 0G9
Phone: 604-582-4550 ext. 764184

Dr. Margot Davis, MD MSc FRCPC
Clinical Associate Professor, UBC Cardiology
Director, UBC Division of Cardiology
Gordon & Leslie Diamond Health Care Centre
2775 Laurel Street – 9th Floor
Vancouver, BC Canada V5Z 1M9
Tel: (604) 875-5759 | Fax:(604) 875-4265

Alberta

Dr. Nowell Fine, Cardiologist
Cardiac Amyloidosis Clinic of Calgary
4448 Front Street SE
Calgary, Alberta, T3M 1M4
Phone: 403-956-3748

Saskatchewan

Dr. Kerri Schellenberg, MD FRCPC CSCN(EMG) MMedEd
Associate Professor, Neurology -
University of Saskatchewan
Neuromuscular and EMG Clinic,
ALS Clinic, EMG laboratory
3-616 10th St. E, Saskatoon SK S7H 0G9
Ph: 306-931-2858 | Fax: 306-931-2847

Ontário

Dr. Gary R. Small, Co-Director MB ChB PhD MRCP
Cardiac Amyloid Clinic
University of Ottawa Heart Institute
40 Ruskin Street
Ottawa, Ontario, K1Y 4W7
Phone: 613-696-7000 ext. 1700

Wilma J. Koopman, Nurse Practitioner MScN PhD
Neuromuscular Clinic
London Health Sciences Centre
339 Windermere Road
London, Ontario, N6A 5A5
Phone: 519-663-3041

Dr. Ryan Davey, Cardiologist MD, FRCPC, FACC
Advance Heart Failure, Transplant,
and Pulmonary Hypertension
London Health Sciences
339 Windermere Road
London, Ontario, N6A 5A5
Phone: 519-663-3428

Dr. Steven K. Baker, BA, BEd, MSc, MD, FRCPC(C), CSCN (EMG)
Associate Professor, McMaster University
Department of Medicine
Peripheral Neuropathy Clinic
Divisions of Physical Medicine and Neurology
HHAC Chair in Neuromuscular Rehabilitation
300 Wellington Street North
Hamilton, Ontario, L8L 8E7
Phone: 905-525-9140 ext. 76946

Dr. Amer A. Ghavanini, MD PhD FRCPC CSCN(EMG)
Clinical Assistant Professor, University of Toronto
Division Head of Neurology
Trillium Health Partners
100 Queensway West
Mississauga, Ontario, L5B 1B8
Phone: 905-848-7100

Dr. Vera Bril, BSc, FRCPC, MD
Prosserman Family Neuromuscular Clinic
University Health Network
Toronto General Hospital
200 Elizabeth Street, 5 Eaton
Toronto, ON M5G 2C4
P: (416) 340-3315

Quebeque

Institut de Cardiologie de Montréal
Programme Amyloïdose
5000 rue Bélanger
Montreal, Quebec, H1T 1C8
Phone: 514-376-3330

Centre Universitaire de
Santé McGill - CUSM
Programme Amyloïdose
1000 boul Décarie
Montreal, Quebec, H4A 3J1
Phone: 514-934-1934

Centre Hospitalier de l'Université
de Montréal - CHUM
Programme Amyloïdose
1000 rue Saint-Denis
Montreal, Quebec, H2X 0C1
Phone: 514-890-8000
Fax: 514-412-7709
www.amylochum.com

Dr. Alexis Gagnon
Clinique Neuro-Outaouais
209 Rue Gamelin, #200
Gatineau, Quebec, J8Y 1W2
Phone: 819-777-2500

Nova Brunswicke

Dr. Chadi Darwich, Neurologist
Hopital Georges-L.-Dumont
330 Ave Université
Moncton, New Brunswick, E1C 2Z3
Phone: 506-862-4000

Nova Escócia

Dr. Kim Anderson, Cardiologist
QEII – Halifax Infirmary
1796 Summer Street
Halifax, Nova Scotia, B3H 3A7
Phone: 902-473-2700

Terra Nova

Health Sciences Centre
Congestive Heart Failure Clinic
300 Prince Philip Parkway
St. John's, Newfoundland, A1B 3V6
Phone: 709-777-6300

Obtenha mais informações e ajuda através do
Hereditary Amyloidosis Canada.

E-mail : info@madhatr.ca
Telefone : 905-580-2802

¹ Mohty D, Damy T, Cosnay P, et al. Cardiac amyloidosis: updates in diagnosis and management. Arch Cardiovasc Dis. 2013;106(10):528-540.
² Hanna M. Novel drugs targeting transthyretin amyloidosis. Curr Heart Fail Rep. 2014;11(1):50- 57.
³ Hawkins PN, Ando Y, Dispenzeri A, Gonzalez-Duarte A, Adams D, Suhr OB. Evolving landscape in the management of transthyretin amyloidosis. Ann Med. 2015;47(8):625-638.