

Visión general	Trayectoria del paciente con Atrofia multisistémica (AMS)			
FASES	1 - Primeros síntomas	2 - Diagnóstico	3 - Tratamiento	4 - Seguimiento
Enfermedad	Presentación después de los 30 años; edad media de aparición entre los 50 – 60+ años. El tiempo de supervivencia es entre 6 - 9+ años. La AMS es una enfermedad multisistémica con 5 o 7 síntomas clave. Al inicio, los primeros síntomas son sutiles e inespecíficos. Los síntomas se dividen en dos categorías: • Síntomas motores: incluyen trastornos cerebelosos como marcha inestable y dificultades para mantenerse de pie, problemas de equilibrio, y los llamados síntomas parkinsonianos como lentitud de movimiento, temblores y torpeza, temblor irregular de las extremidades. Los síntomas parkinsonianos responden mal o por un tiempo limitado a la levodopa, a diferencia de la enfermedad de Parkinson clásica • Síntomas del sistema nervioso autónomo, procesos involuntarios, por ejemplo, la presión arterial, la frecuencia cardíaca, la tos, la orina y la función intestinal y sexual.	La dificultad para diagnosticar la AMS proviene de la amplia gama de síntomas, que requiere la implementación de un sistema de seguimiento adecuado en clínicas neurológicas. La AMS es un diagnóstico clínico y se subdivide en: • AMS tipo parkinsoniana (AMS-P) en la que predominan la lentitud de movimientos, la rigidez y el temblor. • AMS tipo cerebeloso (AMS-C), en la que prevalecen los problemas de equilibrio, coordinación y habla. En los últimos criterios diagnósticos internacionales se definieron distintos niveles de certeza diagnóstica: • AMS clínicamente establecida • AMS clínicamente probable • AMS prodrómica: se trata de una categoría exclusiva para investigación y se ha creado para que las personas con signos tempranos de AMS puedan participar en ensayos clínicos. El diagnóstico definitivo de la AMS sólo es posible post-mortem examinando al microscopio las células cerebrales de distintas partes del cerebro. La baja frecuencia y la variabilidad de los aspectos clínicos de la AMS complican el diagnóstico y el tratamiento de los síntomas: a) el tratamiento de los síntomas neurológicos es más efectivo en centros especializados: • trastornos del sueño • problemas de logopedia b) requieren atención multidisciplinar, ya que parte del tratamiento de los síntomas claves de la AMS se realiza en	Aún no se dispone de terapias neurológicas modificadoras de la enfermedad eficaces, por lo que el tratamiento se centra en el control de los síntomas. La gran diversidad de síntomas de la AMS requiere la cooperación de diferentes clínicas. Un paciente con AMS en la fase inicial de la enfermedad no tiene por qué estar hospitalizado en una clínica neurológica de manera prolongada. En la fase intermedia, aumenta la frecuencia de las intervenciones médicas en diversas clínicas para síntomas individuales (terapia respiratoria, asistente para la tos, ventilación pulmonar a domicilio, gastro/ nutrición/ PEG, fisioterapia...). En la fase terminal (caracterizada por el reposo en cama y la necesidad de tecnologías de apoyo) un paciente con AMS puede permanecer a) en hospitales especializados de larga estancia, normalmente por poco tiempo, o	Derivación al centro nacional de expertos con participación de equipos multidisciplinares en vista de esta enfermedad rara. Establecimiento de un sistema nacional/ internacional para monitorear la prevalencia de esta enfermedad según la clasificación del código ORPHA.

	Además, otros síntomas incluyen la risa o llanto incontrolables (lo que se denomina labilidad emocional), sueños vívidos, respiración ruidosa durante el día, ronquidos excesivos por la noche, suspiros involuntarios, voz débil y tranquila.	otras clínicas (síntomas genito-uritarios, gastro-intestinales, fisioterapia, cardiología, logopedia, respiratorios...).	b) continuar con atención domiciliaria (con apoyo adecuado para traqueostomía, ventilación pulmonar, cardio, soporte nutricional-PEG)	
Clínica	Anamnesis cuidadosa Exploración neurológica exhaustiva Investigaciones: • Comprobar si hay hipotensión postural (ortostática), es decir, medir la presión arterial tumbado en una cama y después de 3 y 10 minutos de pie.¹ • Ecografía (US) para evaluar el volumen residual postmiccional (VRP). Un cateterismo dentro-fuera también evalúa el VRP. • Resonancia magnética cerebral y escáner que revisará un neurorradiólogo para detectar cambios sutiles en diferentes áreas cerebrales. Considerar la posibilidad de realizar una gammagrafía cardíaca con MIBG o un DAT-scan cerebral en casos poco claros, si están disponibles en una clínica especializada.	Sospechar el diagnóstico si un individuo tiene: • Parkinson y ataxia cerebelosa al mismo tiempo cuando no haya antecedentes familiares de cualquiera de los dos trastornos O • Ataxia, parkinsonismo y disfunción autonómica, es decir, incontinencia urinaria en una persona sin problemas urinarios estructurales, disfunción eréctil en un hombre de menos de 40 años y/o hipotensión ortostática neurógena (HON).	Se centra en el tratamiento de los síntomas y las terapias de apoyo: • Apoyo psicológico y de salud mental • Terapia CPAP para los ronquidos excesivos, la apnea del sueño y el estridor • Cuidados paliativos según sea necesario Medicamentos • La levodopa puede utilizarse a veces para aliviar los síntomas tipo parkinsoniano. • Los síntomas vesicales se tratan con medicación o autocateterismo. • La hipotensión ortostática puede tratarse con midodrina, fludrocortisona. En los centros especializados pueden recomendarse otros medicamentos. • Clonazepam o melatonina antes de acostarse para el trastorno de conducta del sueño REM.	Visitas anuales al centro especializado para evaluar: • Trastornos del movimiento • síntomas no motores, • reevaluar el diagnóstico si los síntomas y/o signos clínicos cambian significativamente • reconocer los efectos secundarios del tratamiento • garantizar un seguimiento sistemático por parte de especialistas médicos de la condición del paciente en cuidados domiciliarios.

Retos	La AMS puede confundirse a menudo con ataxia o enfermedad de Parkinson en fases iniciales. A menudo el diagnóstico correcto se retrasa.	Si no se diagnostica la AMS, el cuidado de la persona resulta más difícil, ya que los cuidadores no son conscientes de los peligros que entraña, como: • Caídas graves debidas a hipotensión ortostática, • Urgencias hipertensivas en caso de ○ Hipertensión supina concomitante, ○ Infecciones urinarias y urosepsis, ○ Síntomas respiratorios, aspiración, asfixia, neumonía • Malnutrición debida a las dificultades para tragar	Necesidad de investigar para encontrar una cura a esta devastadora enfermedad	• Encontrar un médico con experiencia en AMS. • La práctica de la atención domiciliaria a pacientes con AMS demuestra las necesidades de supervisión médica sistemática fuera de las clínicas • Acceso a un servicio de enfermería especializada entre las citas hospitalarias • El equipo de atención primaria se pondrá en contacto con los servicios especializados cuando sea necesario para asesorar y tratar los síntomas.
Objetivos	Reconocer "señales de alarma" y/o de progresión más rápida de lo esperado para el diagnóstico original, por ejemplo, enfermedad de Parkinson, como serían las caídas tempranas, deterioro rápido del movimiento, aumento de síntomas autonómicos, problemas tempranos de habla y deglución. Reevaluar a aquellos con síntomas neurológicos cuando no se haya alcanzado un diagnóstico o este sea	Mayor concienciación por parte de los profesionales sanitarios sobre: 1) Diagnóstico de la AMS 2) Tratamiento de los síntomas 3) Necesidades psicológicas y emocionales de las personas con AMS	Desarrollar la cooperación internacional para nuevas terapias para personas con AMS. Ser consciente de cómo afecta la AMS a la vida de una persona, por ejemplo, en el trabajo, la vida social, las relaciones, las finanzas, los efectos a largo plazo, los efectos psicológicos, las preocupaciones.	• Disponibilidad de fisioterapia cualificada, tratamiento nutricional, apoyo psicológico, tratamiento de los trastornos del sueño y problemas de continencia. • Los cuidadores/pacientes podrían compartir información sobre qué

	dudoso. Buscar la opinión de un centro experto. Obtener una segunda opinión o consultar con compañeros de la ERN-RND.		Desarrollar una vía de atención para la sospecha de AMS y para la AMS confirmada.	ayudas son útiles y cómo acceder a ellas
--	---	--	---	--

1 La hipotensión ortostática neurógena (HON) es una forma de tensión arterial baja. Se produce cuando los vasos sanguíneos no se contraen (tensan) al ponerse de pie. También se conoce como hipotensión postural y se define como una disminución de la presión arterial (PA) en los 3 minutos siguientes a ponerse de pie de al menos 20 mmHg en la PA sistólica o 10 mmHg en la PA diastólica. Si la persona no puede ponerse de pie, se realiza la prueba de inclinación de la cabeza hacia arriba (HUT). La persona es incorporada gradualmente con monitorización continua de la presión arterial y la frecuencia cardíaca. La hipotensión ortostática tardía, es decir, la que no se presenta al cabo de 3 minutos, pero sí en los 10 minutos siguientes a la posición erguida, se incluye entre las características de la AMS clínicamente probable.

- CPAP** Presión positiva continua en la vía respiratoria (ayuda a respirar durante el sueño)
- DAT** Gammagrafía cerebral de transportadores de dopamina
- MIBG** Gammagrafía miocárdica con metayodobencilguanidina
- RM** Resonancia magnética
- PEG** Gastrostomía endoscópica percutánea (sonda gástrica)
- REM** Movimientos oculares rápidos (fase durante el sueño)

Tenga en cuenta que los términos específicos (por ejemplo, servicios de atención domiciliaria, médico general, fisioterapia) no incluyen los mismos servicios en todos los países de la UE y pueden diferir de un país a otro. Las asociaciones de pacientes suelen ofrecer apoyo y recursos a pacientes y familiares.

Descargo de responsabilidad
ERN-RND rechaza expresamente cualquier garantía de comerciabilidad o idoneidad para un uso o propósito particular. ERN-RND no asume responsabilidad alguna por lesiones o daños a personas o bienes derivados o relacionados con el uso de esta información, ni por errores u omisiones.