

## ATAXIA: O QUE É ISSO??

A Rede Europeia de Referência - Doenças Neurológicas Raras agradece o contributo significativo da Ataxia UK para este folheto geral sobre a Ataxia.

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS  
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

**Share. Care. Cure.**



## Agradecimentos

A Associação Portuguesa de Ataxias Hereditárias (APAHE) agradece à European Reference Network-Rare Neurological Diseases (ERN-RND) e à Ataxia UK (Reino Unido), os contributos para a elaboração deste folheto, assim como a autorização para proceder à sua tradução para a língua portuguesa. Agradece também a permissão para utilizar as imagens constantes na versão original. Agradece ao Dr. João Miguel Alves Ferreira (cc.14647467 8ZW1)(Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal) pela revisão científica e validação da tradução para a língua portuguesa do folheto "ATAXIA: O que é isso?".

## Acknowledgements

The Portuguese Association of Hereditary Ataxias (APAHE) would like to thank the European Reference Network-Rare Neurological Diseases (ERN-RND) and Ataxia UK (United Kingdom) for their contributions to the production of this leaflet and for authorizing its translation into Portuguese. Thanks also for permission to use the images in the original version. ERN-RND also thanks Dr. João Miguel Alves Ferreira (cc.14647467 8ZW1)(Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal) for the scientific review and validation of the translation into Portuguese of the leaflet "ATAXIA: WHAT'S THAT?".

# Ataxia: O que é isso?

Existem muitos tipos diferentes de ataxia que afetam as pessoas de várias formas. Este folheto apresenta uma introdução geral acerca da ataxia, e o que esperar quando está a ser investigado, sobre se tem ataxia.

## Declaração de exoneração de responsabilidade:

Fizemos todos os esforços para garantir que as informações contidas neste folheto estão atualizadas, imparciais e exatas. Esperamos que estas informações complementem qualquer aconselhamento profissional que venha a receber. Por favor, continue a falar com a sua equipa de saúde e de assistência social. O folheto foi adotado para utilização na ERN pela defensora dos doentes, a Dra. Mary Kearney, da Irlanda. As secções médicas deste folheto foram originalmente escritas por neurologistas especialistas em ataxia, a Dra. Paola Giunti (National Hospital for Neurology and Neurosurgery, Londres) e o Dr. Rajith de Silva (Queen's Hospital, Romford, Londres) para a Ataxia UK. A informação foi revista e adaptada para divulgação na Europa pelas Dra. Caterina Mariotti e Dra. Sylvia Boesch, membros da ERN-RND, em agosto de 2020, bem como aprovada pelo Cerebellar Ataxias and Hereditary Spastic Paraplegias, Grupo de Doenças da ERN-RND.

**Reproduzido e traduzido com a permissão da Ataxia UK e da ERN-RND.**

## ÍNDICE

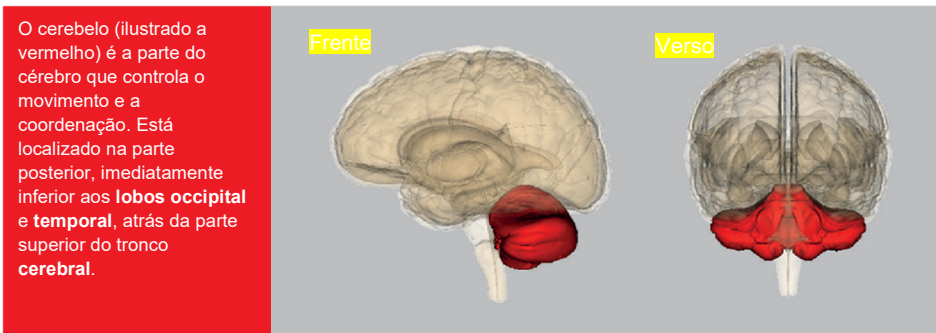
<b>Assunto</b>	<b>Página</b>
O QUE É A ATAXIA? .....	6
Quem sofre de ataxia? .....	6
O que causa a ataxia cerebelar? .....	6
Quais são os sintomas das pessoas com ataxia? .....	7
A ataxia muda com o tempo? .....	7
Como é diagnosticada a ataxia? .....	8
Testes genéticos pré-sintomáticos .....	9
Aconselhamento genético .....	9
Existem tratamentos para a ataxia? .....	10
E quanto a uma cura? .....	12
TIPOS DE ATAXIA .....	13
<b>Ataxia hereditária</b> .....	13
Herança autossómica dominante .....	14
Ataxia espinocerebelar .....	15
Ataxia episódica tipo 1 (EA-1) .....	15
Ataxia episódica tipo 2 (EA-2) .....	15
Herança autossómica recessiva .....	16
Ataxia de friedreich.....	17
Ataxia telangiectasia.....	17
Outras ataxias autossómicas recessivas .....	17
Doenças mitocondriais .....	17
Ataxias hereditárias associadas ao X .....	18
<b>Ataxias cerebelares não hereditárias</b> .....	18
Atrofia multissistémica, tipo cerebelosa (AMS-C) .....	18
<b>Ataxia não diagnosticada</b> .....	18
VIVER COM ATAXIA.....	19
O que pode ajudar a viver com a ataxia? .....	19
Os seus direitos.....	19
Aconselhamento e apoio emocional .....	20
Ser um prestador de cuidados.....	20
Educação .....	20
Emprego.....	20
Adaptações à habitação .....	21
Planear uma família.....	21

Auxílio à marcha.....	21
Cadeiras de rodas manuais eléctricas.....	22
Cães de assistência .....	23
Na estrada.....	23
Sair e passear .....	24
Desporto e lazer .....	24
Estar na internet.....	24
Férias e viagens .....	24
O que é que se segue? .....	25
DECLARAÇÃO DE RESPONSABILIDADE: .....	26

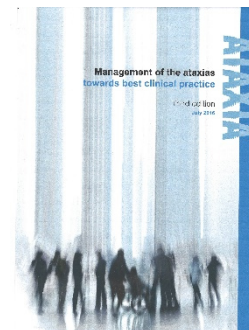
## O QUE É A ATAXIA?

A ataxia é um sintoma, não é um diagnóstico. Ataxia significa falta de ordem e é utilizada pelos médicos para descrever problemas de equilíbrio e coordenação. As doenças abordadas neste folheto são maioritariamente aquelas em que a ataxia é permanente e, em muitos casos, progressiva (ou seja, os sintomas agravam-se com o tempo).

Muitos tipos de ataxia são descritos como **ataxias cerebelares** [ou cerebelosas]. O termo cerebelar significa tudo o que tem a ver com o cerebelo, uma parte do cérebro que controla o movimento e a coordenação. Existem muitos tipos diferentes de ataxia cerebelar: alguns tipos não são hereditários, mas um grande número de ataxias é hereditário. Certos tipos foram encontrados em apenas algumas famílias em países específicos, enquanto outros são mais comuns e encontram-se em todo o mundo. Não existem dados exatos sobre a prevalência da ataxia na Europa, mas considera-se mais de 25.000 pessoas com ataxia na Europa, pelo que, apesar de ser rara, não é tão rara como se poderia pensar.



*Pode acontecer que muitas pessoas, mesmo alguns médicos, nunca tenham ouvido falar de tipos específicos de ataxia, pelo que pode ser útil dar-lhes um exemplar deste folheto. Também pode dar ao seu médico uma cópia do guia para profissionais de saúde da Ataxia UK, intitulado Management of the ataxias [Gestão de ataxias]: rumo às melhores práticas clínicas (ou o resumo para os médicos de clínica geral). Ambas as publicações estão disponíveis gratuitamente na Ataxia UK ([www.ataxia.org.uk](http://www.ataxia.org.uk))*



## Quem sofre de ataxia?

A ataxia pode afetar qualquer pessoa em qualquer idade, dependendo da causa.

## O que causa a ataxia cerebelar?

Existem várias causas:

- 1) Hereditariedade - Algumas pessoas herdaram a ataxia através de genes específicos provenientes de um ou ambos os progenitores. Algumas pessoas podem ser portadoras de um defeito genético que causa a ataxia, e que não é herdado dos seus progenitores.
- 2) Elevado nível de álcool ou exposição prolongada ao álcool.
- 3) Danos no cérebro, por exemplo, devido a um acidente vascular cerebral, tumor, traumatismo craniano, infeção viral ou doença autoimune.
- 4) Muito ocasionalmente, a ataxia é devida a deficiências vitamínicas.
- 5) Desconhecida (idiopática) - Por vezes, não é possível encontrar a causa da ataxia, apesar de ter efetuado muitos exames.
- 6) Malformações cerebelares.

## Quais são os sintomas das pessoas com ataxia?

As pessoas com ataxia têm problemas de coordenação e equilíbrio. Muitas vezes, as pessoas começam a notar um problema, quando se apercebem que estão a cair mais do que o habitual, que andam no escuro, que têm dificuldade em andar em linha reta, ou se tornaram mais desajeitadas do que seria de esperar. À medida que a doença progride, andar pode tornar-se difícil ou mesmo impossível, pelo que as pessoas podem ter de usar uma cadeira de rodas, para se deslocarem durante algum ou todo o tempo.

Outros sintomas comuns que afetam as pessoas com ataxia incluem:

- Falta de jeito nas mãos
- Fala arrastada (também chamada **disartria**)
- Problemas de deglutição que podem causar engasgamento ou tosse
- Tremores ou abanões, frequentemente das mãos
- Fadiga ou cansaço
- Problemas de visão, ou visão desfocada ou saltada, devido à dificuldade em controlar os movimentos oculares
- Problemas de bexiga (ou seja, urgência urinária e incontinência)

Os tipos específicos de ataxia podem também causar outros sintomas, por exemplo, na ataxia de Friedreich, a ataxia mais comum em todo o mundo, pode por vezes estar associada a problemas cardíacos (**cardiomiopatia**), **diabetes** ou curvatura da coluna vertebral (**escoliose**).

Na maioria das pessoas com ataxia, a capacidade de pensar e compreender não é afetada. No entanto, há aspetos emocionais da ataxia que podem variar de pessoa para pessoa. As pessoas com ataxia podem ter perturbações de humor, como a depressão, que são tratáveis. Alguns tipos específicos de ataxia afetam a função mental, mas estas são formas mais raras.

A ataxia afeta as pessoas de formas diferentes. Algumas pessoas são afetadas de forma muito moderada, por exemplo, têm apenas problemas ligeiros de equilíbrio, e podem andar com uma bengala. Outras pessoas apresentam sintomas mais graves e necessitam de assistência de cuidadores para realizar as tarefas da vida quotidiana. Embora a ataxia possa afetar as pessoas de forma significativa, muitas pessoas com esta doença têm uma vida plena e ativa, frequentam a escola, o ensino superior e formações, trabalham, criam família e viajam pelo mundo.

## A ataxia muda com o tempo?

A maior parte dos tipos de ataxia referidos neste folheto são conhecidos como progressivos, o que significa que pioram gradualmente com o tempo. A rapidez com que isto acontece, depende do tipo e da causa da ataxia, bem como de fatores individuais. Normalmente, a ataxia progride lentamente, com as alterações a ocorrerem ao longo de muitos anos, embora isto dependa da pessoa. A ataxia é vivida de forma diferente por cada pessoa, o que inclui os seus sintomas.

Nalguns tipos de ataxia hereditária, as pessoas são portadoras do gene da ataxia, mas não desenvolvem sintomas durante muitos anos. De um modo geral, quanto mais cedo a ataxia começa, mais rapidamente progride. Mas também existem formas de início precoce e formas lentamente progressivas. Não é possível prever o que irá acontecer num caso específico. É necessária mais investigação para encontrar respostas a estas questões.

Alguns tipos de ataxia não são progressivos. Por exemplo, as doenças que envolvem malformações do cerebelo, que ocorreram antes do nascimento, são normalmente não progressivas. Quando as crianças sofrem de ataxia em consequência de vírus, como a varicela, a recuperação completa ocorre geralmente em poucos meses. As pessoas que sofrem de ataxia na sequência de um acidente vascular cerebral ou esclerose múltipla, também podem recuperar quase totalmente dos sintomas de ataxia.

A ataxia causada por traumatismo crânio-encefálico é geralmente não progressiva. No entanto, os doentes com ataxia devida a tumores cerebrais, podem ter um estado progressivo ou não progressivo (depois de o tumor ter sido removido).

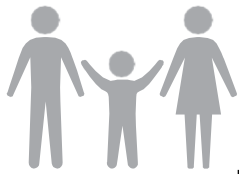
## Como é diagnosticada a ataxia?

Por vezes é difícil obter um diagnóstico do tipo específico de ataxia, uma vez que muitas doenças diferentes podem parecer muito semelhantes. Um neurologista pode ter de fazer testes exaustivos para descobrir exatamente o que o doente tem, o que pode levar tempo. As investigações incluem:

**Historial do doente:** Normalmente, isto implica que o médico lhe faça perguntas para ajudar a identificar se a ataxia é herdada de um membro da família, se a ataxia está a progredir (dentro de semanas ou meses), e o seu médico pode querer verificar se é causada, por exemplo, por um tumor ou intoxicação por álcool.

**Análises ao sangue:** Na ausência de qualquer historial familiar de ataxia, o seu médico de clínica geral ou especialista irá provavelmente fazer análises de sangue, primeiramente de rotina. As análises ao sangue incluem normalmente:

- Hemograma completo e proteína C-reativa
- Testes de função renal, hepática, óssea e da tiroide
- Açúcar no sangue
- Vitamina B12 e nível de folato
- Vitamina E
- Em crianças: Alfa-fetoproteína



**Historial familiar:** Isto ajuda a determinar se o doente tem um tipo hereditário de ataxia. Se os seus progenitores e avós também têm ou tiveram ataxia, então é provável que o doente tenha uma ataxia hereditária autossómica dominante (ver página 15). Se os progenitores não são (ou não foram) afetados, mas mais do que um filho tem ataxia, isso sugere que a doença é hereditária recessiva (ver página 18). Mesmo que mais ninguém na família seja afetado, isso não significa necessariamente, que a ataxia não é hereditária.

### Encaminhamento para um neurologista:

É muito provável que o seu médico de clínica geral, o encaminhe para um neurologista para uma avaliação mais aprofundada.



**Exames cerebrais:** O neurologista irá provavelmente organizar um exame cerebral de ressonância magnética (MRI), que dará uma imagem do cerebelo e de outras partes do cérebro, mostrando se estão danificadas. Os exames podem por vezes ser utilizados, para excluir causas tratáveis mais ou menos comuns de ataxia (tumor, esclerose múltipla, leucodistrofia, etc.)

**Testes genéticos:** Depois de consultar o seu neurologista, dependendo dos resultados do exame, ele pode decidir se a pessoa tem uma ataxia genética, e organizar uma amostra de sangue para que isso seja verificado. Se o resultado for positivo, então pode ser considerado um diagnóstico definitivo.

Se os resultados do teste genético forem negativos, isso pode significar que:

- 1) se trata de um tipo de ataxia hereditária para a qual o gene/mutação ainda não foi testado ou ainda não é conhecido.
- 2) a ataxia não é hereditária.

Nestas circunstâncias, com a sua autorização, a sua amostra de sangue pode ser guardada durante muito tempo para que, se houver avanços na investigação e estiverem disponíveis novos testes, possam ser efetuados outros testes.



**Outros testes laboratoriais:** O seu neurologista pode fazer mais análises ao sangue, especialmente à procura de causas metabólicas ou autoimunes de ataxia (como a deficiência de vitamina E, doença de Wilson causada por metabolismo anormal do cobre, marcadores de doenças autoimunes, investigação de alergia ao glúten, etc.).

## Testes genéticos pré-sintomáticos

Se é um familiar próximo de alguém com uma ataxia hereditária conhecida, e não apresenta quaisquer sinais de ataxia, é possível fazer um teste genético para si próprio. A probabilidade de desenvolver ataxia ou de ser portador, depende da forma como a ataxia é herdada (como descrito acima, no historial familiar).

A decisão de fazer ou não um teste, é pessoal, e pode ser difícil de tomar. Algumas pessoas preferem ter toda a informação possível antecipadamente, de modo a planearem o futuro. Outras preferem não saber, a menos que exista uma cura. Os resultados dos testes podem ter uma série de consequências a longo prazo, afetando tudo, desde a possibilidade de ter uma família até à capacidade de obter um seguro. O apoio para tomar esta decisão está disponibilizado nos clínicos geneticistas ou nos neurologistas, que são quem tem a experiência para falar com as pessoas sobre este tema.

Os testes só estão geralmente disponíveis para adultos (ou seja, pessoas com mais de 18 anos), mas isto pode variar dependendo das circunstâncias individuais. Para obter conselhos mais específicos, fale com o seu médico.

## Aconselhamento genético

O aconselhamento genético destina-se a pessoas em risco de sofrerem uma doença hereditária grave. Os resultados de um teste genético podem levantar algumas questões difíceis e preocupações sobre o futuro, pelo que é muitas vezes útil consultar um especialista genético, um geneticista clínico ou um neurologista experiente, antes de efetuar o teste, para falar sobre o que os potenciais resultados podem significar.

A consequência do resultado de um teste genético envolve um prognóstico para sintomas específicos, evolução da doença e possíveis complicações. Um teste genético positivo tem também implicações para os membros da família e para as gerações futuras. Se o neurologista diagnosticar uma doença hereditária, encaminhará o doente para aconselhamento genético. Isto fornece a oportunidade de debater o significado do diagnóstico para a pessoa com ataxia e para a sua família.

Um médico ou um neurologista pode organizar um encaminhamento para um centro genético regional (onde existam serviços de genética) para explicar os testes e as implicações dos seus resultados. A disponibilidade deste serviço varia em cada país europeu.

## Existem tratamentos para a ataxia?

Algumas das ataxias muito raras são tratáveis (deficiência de vitamina E e CoQ10, ataxia do glúten ou ataxias episódicas, por exemplo), o que torna muito importante que as pessoas obtenham um diagnóstico específico do tipo de ataxia que têm, se possível. Todas as pessoas com ataxia podem beneficiar de uma abordagem de gestão multidisciplinar, para as ajudar a minimizar o espectro associado de complicações, que podem ocorrer e para que possam adaptar-se à vida e viver a vida ao máximo.



Reunião internacional sobre a ataxia

Quando uma família recebe pela primeira vez o diagnóstico de ataxia progressiva, normalmente não ouviu falar da doença, nem se cruzou com outras pessoas com ela. Os apoios de organizações de pacientes são particularmente importantes nesse momento. A possibilidade de conhecer outras pessoas na mesma situação, receber apoio emocional e informações, dicas sobre emprego, exercício, equipamento e adaptações domésticas é inestimável. Existe normalmente a possibilidade de tomar conhecimento dos progressos da investigação (bem como de participar em projetos de investigação, através destas organizações).

Existe uma organização europeia para a ataxia, chamada Euro-ataxia ([www.euro-ataxia.org](http://www.euro-ataxia.org)). Muitos países europeus têm as suas associações nacionais de doentes com ataxia. De facto, muitos países têm duas organizações de ataxia - uma para a Ataxia de Friedreich e a segunda organização para todas as outras ataxias.

### Organizações europeias de doentes com ataxias

Alemanha	<a href="#">Deutsche Heredo-Ataxie-Gesellschaft (DHAG)</a>
Bélgica	<a href="#">Spierziekten Vlaanderen</a>
Dinamarca	<a href="#">Foreningen for Ataksi HSP</a>
Espanha	<a href="#">Federación de Ataxias de Espana (FEDAES)</a> <a href="#">Asociacion Catalana de Ataxias Hereditarias (ACAH)</a>
Finlândia	<a href="#">Neuroliitto</a>
França	<a href="#">BRAIN-TEAM list of ataxia patient organisations</a>
Irlanda	<a href="#">Ataxia Foundation Ireland</a>
Itália	<a href="#">Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche</a>
Holanda	<a href="#">ADCA/ataxie vereniging</a>
Noruega	<a href="#">Norwegian Association for Hereditary Spastic Paraplegia/ Ataxia</a>
Polónia	<a href="#">Polish Association for Families with Spinocerebellar Ataxia (Forum Ataksja)</a>
Portugal	<a href="#">Associação Portuguesa de Ataxias Hereditárias (APAHE)</a>
Reino Unido	<a href="#">AtaxiaUK</a> <a href="#">Ataxia Telangiectasia Society</a>
Suíça	<a href="#">Schweizerische Muskelgesellschaft</a>

### **Organizações de doentes especificamente com ataxia de friedreich**

Alemanha	<a href="#"><u>Friedreich Ataxie Förderverein e.V.</u></a>
Austrália	<a href="#"><u>FARA Australasia</u></a>
Bélgica	<a href="#"><u>Association Belge de l'Ataxie de Friedreich (ABAF)</u></a>
França	<a href="#"><u>L'Association Française de l'Ataxie de Friedreich</u></a>
Irlanda	<a href="#"><u>FARA Ireland</u></a>
Itália	<a href="#"><u>GoFAR</u></a>
Suécia	<a href="#"><u>Bota FA! Sweden</u></a>
Suíça	<a href="#"><u>Association Suisse de l'Ataxie de Friedreich</u></a>
USA	<a href="#"><u>Friedreich's Ataxia Research Alliance (FARA)</u></a>

### **Organizações de doentes especificamente com ataxias dominante**

Israel	<a href="#"><u>The Israeli Machado Joseph Association (SCA 3)</u></a>
--------	---

## E quanto a uma cura?

*" Ouvir as últimas notícias sobre investigação enche-me sempre de esperança de que um dia teremos uma cura."*

Atualmente, não existe uma cura conhecida para a maioria dos tipos de ataxia. No entanto, estão a decorrer muitos ensaios clínicos que podem resultar em tratamentos. Em particular, estão a decorrer muitos ensaios para testar medicamentos para a ataxia de Friedreich.



*Prof. Ludger Schöls, ERN-RND, coordenador clínico e neurologista, Universidade do Hospital de Tübingen, Alemanha*

Além disso, embora possa não haver cura, existem muitas formas de ajudar as pessoas a gerir alguns dos sintomas que sentem (ver páginas 22 e seguintes deste folheto, para conselhos sobre como viver com a ataxia).

Estão a ser feitos muitos progressos na descoberta de novos genes que causam a ataxia, o que fará com que mais pessoas obtenham um diagnóstico específico. Muitos tratamentos novos e promissores estão a ser testados em modelos animais de ataxia ou em seres humanos e, no futuro, poderão estar disponíveis para os doentes.

## TIPOS DE ATAXIA

Alguns tipos de ataxia são hereditários (o que significa que são causados por genes transmitidos pelos progenitores aos filhos) e outros não. Quando a ataxia não é hereditária, pode haver uma série de causas diferentes. Os vários tipos de ataxia são explicados nas páginas seguintes.

### Ataxia hereditária

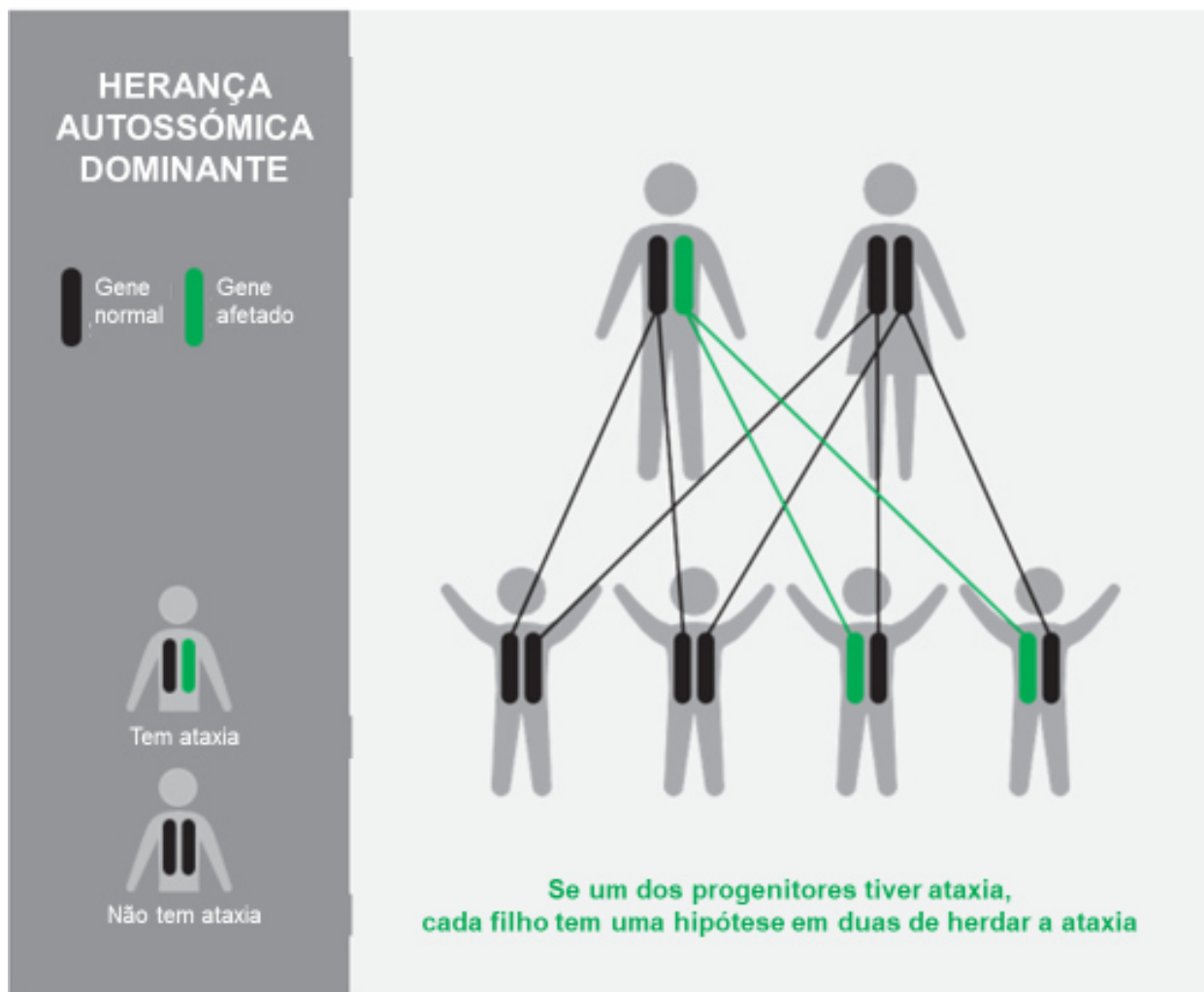
Os tipos hereditários de ataxia envolvem uma falha num gene ou genes, que pode ser transmitida através das gerações. Podem ser divididos em quatro grupos, dependendo da forma como são herdados. Estes são:

- **Autossómica dominante:** significa que a doença se desenvolve depois de um gene defeituoso ser herdado de um só progenitor.
- **Autossómica recessiva:** significa que a doença só se transmite, se o gene defeituoso for herdado de ambos os progenitores. Para a maioria dos genes, cada pessoa herda duas cópias do gene: uma da mãe e a segunda cópia do pai.
- **Mitocondrial:** significa que a ataxia é herdada da linha materna (da mãe).
- **Associada ao X:** em casos raros, a ataxia pode resultar de genes defeituosos que residem no cromossoma X e, nestes casos, ou só os homens são afetados, ou os homens são mais gravemente afetados do que as mulheres.

## Herança autossômica dominante

Neste caso, a ataxia é causada pela existência de uma cópia do gene defeituoso, herdada de apenas um dos progenitores. Neste tipo de ataxia, há uma hipótese em duas de transmitir a ataxia a cada filho. Um especialista genético ou um geneticista clínico pode explicar e discutir as implicações de ter filhos.

Nalguns tipos de ataxia cerebelar hereditária, de tipo autossômico dominante, a doença torna-se mais grave à medida que é transmitida ao longo das gerações e a idade de início dos sintomas torna-se mais jovem. Este fenómeno é designado por **antecipação**.



Herança autossômica dominante, continuação:

## Ataxia espinocerebelar

Foram identificadas várias ataxias espinocerebelares (também designadas por SCA's), todas elas causadas por falhas de genes indiferentes. À medida que cada gene é encontrado, é-lhe atribuído um número; por exemplo, SCA1, SCA2, SCA3 e assim por diante. Apesar de cada tipo ser causado por um gene diferente, as SCA's são frequentemente muito parecidas e, por vezes, só é possível distinguir entre elas através de testes genéticos.

Atualmente, conhecemos mais de 50 SCA's diferentes. A prevalência varia muito, consoante o país, e alguns dos subtipos foram encontrados apenas em algumas famílias de todo o mundo, enquanto outros são mais comuns. Ainda não estão disponíveis testes genéticos de rotina para todos eles. Estão disponíveis testes específicos para 21 SCA's, mas apenas alguns deles estão disponíveis por rotina. Os testes incluem: SCA's 1, 2, 3, 6, 7, 12 e 17. Em alguns casos, dependendo de fatores individuais e do grupo étnico, por exemplo, a atrofia dentatorubro-palidoluisiana (DRPLA) está agora disponível.

Uma nova técnica conhecida como sequenciação de nova geração (NGS) pode permitir a realização de testes para uma gama mais vasta de ataxias. Em particular, torna mais acessível o rastreio das SCA's. Embora a NGS tenha um enorme poder de diagnóstico, a interpretação dos dados continua a ser um desafio devido à elevada incidência de variações benignas novas e ultra-raras, nos genes, e à falsa associação de genes com a doença na literatura. Além disso, o NGS não pode ser utilizado para todos os subtipos de ataxia, uma vez que normalmente não capta a SCA causada por expansões repetidas.

Para mais informações, consultar [o Management of the Ataxias: towards best clinical practice](#) for medical professionals, produzido pela Ataxia UK.

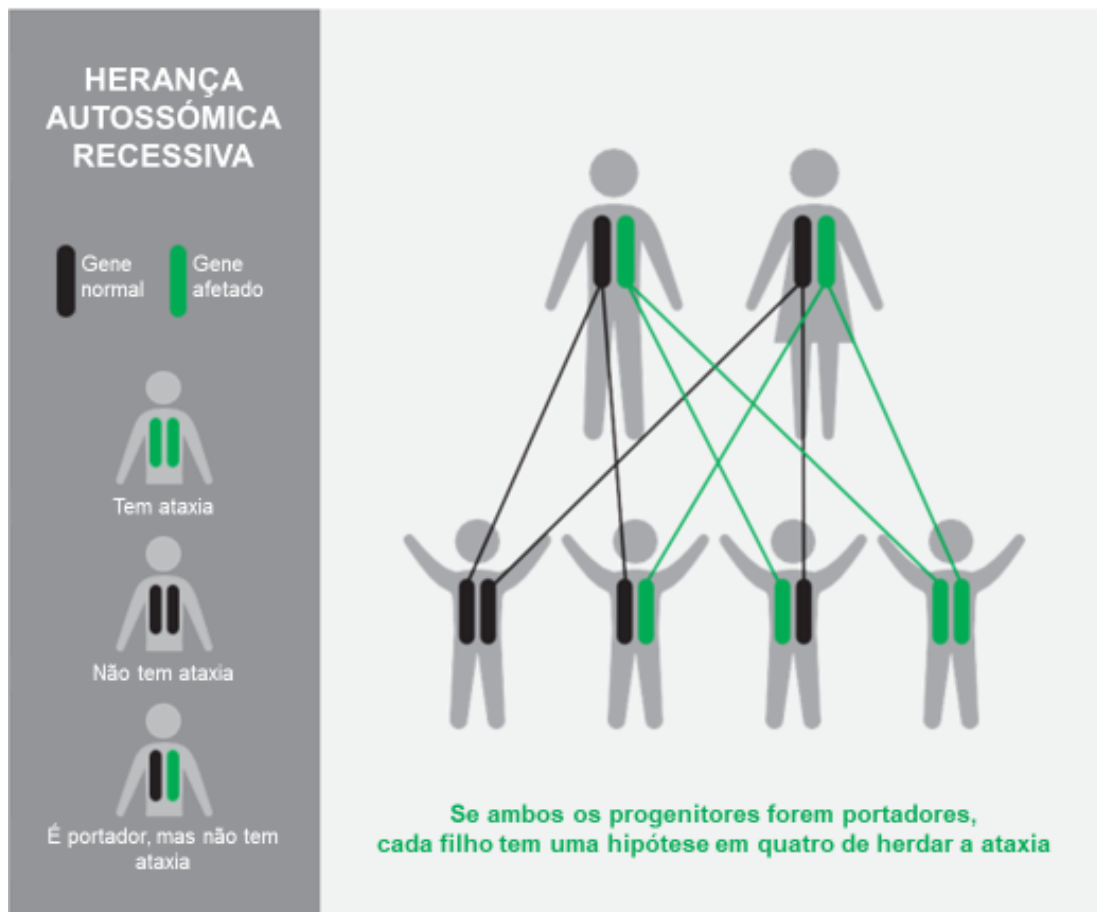
## Ataxia episódica tipo 1 (EA-1)

É diferente da maioria dos outros tipos de ataxia porque envolve ataques curtos, em que as pessoas perdem a coordenação e podem arrastar a fala, geralmente durante vários minutos. A EA-1 geralmente não é progressiva, o que significa que não tende a piorar, exceto em algumas pessoas mais velhas. Por vezes, os ataques ocorrem espontaneamente sem causa aparente, podendo ser desencadeados por um choque, movimento súbito, por cansaço, ansiedade ou stress. O tratamento com alguns fármacos epiléticos (por exemplo, carbamazepina) pode atenuar os ataques e reduzir a sua intensidade.

## Ataxia episódica tipo 2 (EA-2)

Na EA-2, os ataques de ataxia podem durar horas ou mesmo dias. O tratamento com acetazolamida ou aminopiridinas pode prevenir ou atenuar os ataques (ou episódios), mas a utilização de quaisquer medicamentos deve ser sempre discutida com um médico. Como o stress desencadeia frequentemente os ataques, as técnicas de gestão do stress também podem ajudar. A EA-2 é causada por uma mutação que afeta o mesmo gene que na SCA6 (que tem um tipo diferente de mutação). Este é também o gene envolvido numa forma de enxaqueca hereditária, denominada enxaqueca hemiplégica familiar. Pode haver alguma progressão dos sintomas da EA-2 ao longo do tempo.

## Herança autossômica recessiva



Nestes casos, a ataxia é causada pela existência de duas cópias de um gene defeituoso, uma herdada de cada progenitor. Por outras palavras, uma criança pode nascer com este tipo de ataxia, se ambos os progenitores tiverem uma cópia defeituosa do gene. Isto significa que os progenitores são portadores de ataxia, embora eles próprios não tenham ataxia.

Se os dois progenitores forem portadores, há uma hipótese em quatro de terem um filho com ataxia e há uma hipótese em duas de terem um filho que não tenha ataxia, mas que também seja portador do gene defeituoso. Se a criança for portadora, pode transmitir a doença aos seus próprios filhos. Há também uma probabilidade de um em quatro, de uma criança não ter ataxia, nem ser portadora. Nesta situação, um geneticista clínico pode aconselhar sobre a forma como estes genes são herdados e as implicações para outros membros da família.

Existem mais de 30 tipos de ataxia herdados de forma autossômica recessiva, alguns são bem conhecidos, incluindo a ataxia de Friedreich. Outras ataxias são menos comuns, e algumas ataxias autossômicas recessivas afetam apenas algumas famílias em todo o mundo.



## Ataxia de friedreich

A ataxia de Friedreich (AF) é o tipo de ataxia hereditária mais comum em todo o mundo, afetando sobretudo crianças e adolescentes; em média, os sintomas começam entre os 5 e os 15 anos de idade. Inicialmente, causa falta de jeito nos movimentos, e progride para uma instabilidade na posição de pé e na marcha, com dependência de cadeira de rodas no final da adolescência ou no início dos vinte anos. A fala torna-se normalmente arrastada. Outros problemas graves que se podem desenvolver, incluem uma coluna vertebral curvada (escoliose), deformidade do pé (um arco elevado), diabetes mellitus e problemas cardíacos, que são a causa de morte em 60% das pessoas com ataxia de Friedreich.

## Ataxia telangiectasia

Os primeiros sinais desta ataxia surgem normalmente na infância, quando a criança começa a andar, balançando e oscilando. Um pouco mais tarde, é frequente surgirem problemas com o movimento dos olhos. Passados alguns anos, podem desenvolver telangiectasia, pequenas veias de aranha vermelhas no canto dos olhos, na superfície das orelhas e nas bochechas. Mais tarde, podem desenvolver problemas no sistema imunitário, que podem levar a infeções recorrentes do trato respiratório, e a uma predisposição para o cancro.

Existe um grupo internacional de apoio aos pacientes chamado AT Children's Project.

**Sítio Web:** [www.atcp.org](http://www.atcp.org)

## Outras ataxias autossómicas recessivas

- Ataxia com apraxia oculomotora tipos 1 ou 2 (conhecida como **AOA1** e **AOA2**)
- Ataxia com deficiência familiar isolada de vitamina E e abetalipoproteinemia
- Ataxia cerebelar com deficiência de coenzima Q10 muscular
- Ataxia cerebelar de início precoce com retenção dos reflexos tendinosos
- Ataxia espinocerebelosa de início infantil
- Síndrome de Marinesco-Sjogren
- Ataxia espástica autossómica recessiva de Charlevoix-Saguenay (ARSACS)
- Síndrome de Joubert
- Ataxias congénitas não progressivas com encolhimento do cerebelo (traços AD, X-L ou AR)
- Ataxias congénitas não progressivas com hipoplasia cerebelar (global ou do vérmis) (traços AD, AD, X-L ou AR)

É muito possível que nos próximos anos, se torne disponível mais informação sobre estas ataxias e que sejam descobertas mais ataxias.

## Doenças mitocondriais

Estes tipos de ataxia envolvem alterações (ou mutações) nos genes que codificam as proteínas das mitocôndrias, os compartimentos produtores de energia das células. Como cada pessoa herda as suas mitocôndrias e os genes mitocondriais da sua mãe, este tipo de doença só pode ser transmitido pela linha materna, ou seja, pela mãe. As mulheres que têm esta doença correm o risco de a transmitir aos seus filhos (homens ou mulheres).

A maioria dos genes que se encontram nas mitocôndrias estão envolvidos na produção de energia, pelo que geralmente, as doenças mitocondriais são causadas porque as células não conseguem produzir energia suficiente, o que as impede de desempenharem as suas funções normais. Como os músculos e o cérebro necessitam de muita energia para funcionar, são as partes do corpo mais suscetíveis de serem afetadas pelas doenças mitocondriais. Algumas doenças mitocondriais têm como principal sintoma a ataxia.

Exemplos de doenças com ataxia mitocondrial são:

- encefalomiopatia mitocondrial, acidose láctica com episódios semelhantes a AVC (**MELAS**)
- epilepsia mioclónica com fibras vermelhas irregulares (**MERRF**)
- neuropatia, ataxia e retinite pigmentosa (**NARP**)

## Ataxias hereditárias associadas ao X

Todas as células do corpo têm 23 pares de cromossomas - longas extensões de ADN que contêm muitos genes. Nos seres humanos, o género é decidido por um destes pares, conhecido como cromossomas X e Y. Enquanto as mulheres têm dois cromossomas X, os homens têm um X e um Y. Isto pode significar que algumas doenças com genes defeituosos, no cromossoma X, têm maior probabilidade de afetar os homens (e, nas raras ocasiões em que as mulheres são afetadas, é geralmente de forma muito mais ligeira do que nos homens). As mulheres podem ser portadoras de um gene defeituoso do cromossoma X e transmitir uma doença aos seus filhos. A hemofilia é um exemplo de uma doença que é herdada desta forma, e algumas formas de ataxia também podem ser associadas ao X.

## Ataxias cerebelares não hereditárias

Algumas pessoas que sofrem de ataxia, não têm historial de ataxia na família. No entanto, podem ter um tipo de ataxia que pode ser transmitido aos seus irmãos. Pode acontecer que sejam o primeiro membro da família a desenvolver uma mutação num gene, que causa uma ataxia hereditária ou que os seus progenitores tenham falecido antes de desenvolverem sinais de ataxia. Alternativamente podem ter uma forma não hereditária de ataxia.

Se a ataxia não for hereditária, é por vezes chamada **ataxia cerebelar esporádica** e se a causa da ataxia não for conhecida, é por vezes chamada **ataxia cerebelar idiopática**. Por exemplo, algumas pessoas são diagnosticadas como tendo ataxia cerebelar idiopática, de início tardio, o que significa que a doença ocorre mais tarde na vida, e a sua causa é desconhecida. As pessoas podem ser diagnosticadas com esta doença, se não houver provas de uma causa genética ou outra. Muitas vezes progride lentamente, e tem poucos sintomas adicionais.

Exemplos de ataxia não hereditária incluem:

### Atrofia multissistémica, tipo cerebelosa (AMS-C)

Esta é uma doença que ocorre numa fase mais tardia da vida. Trata-se de uma ataxia cerebelosa progressiva e tem a sua própria instituição de solidariedade social.

No Reino Unido é Multiple System Atrophy Trust: [www.msatrust.org.uk](http://www.msatrust.org.uk) ou as organizações de doentes dos EUA: [www.mutpilesteyemstrophy.org](http://www.mutpilesteyemstrophy.org) ou [www.brainsupportnetwork.org](http://www.brainsupportnetwork.org). Atualmente, não existe uma organização europeia para a AMS-C.

## Ataxia não diagnosticada

Saber que algo está errado consigo ou com o seu filho, e nem sequer tem um diagnóstico específico, deixa toda a gente numa posição difícil, por várias razões. No caso de uma criança, saber que o seu filho é diferente dos outros, mas não saber porquê, ou o que fazer em relação a isso, pode ser muito difícil. A procura de um diagnóstico pode ser angustiante tanto para as crianças como para os progenitores. Estas pessoas normalmente, tornam-se membros de alguma organização de ataxia do seu país, mesmo sem terem um diagnóstico específico.

Existem vários grupos no Facebook para doenças raras e não é invulgar os doentes receberem apoio desses grupos. No entanto, devemos estar atentos, porque há pessoas e grupos que só querem extorquir dinheiro de pessoas com doenças sem cura.

A [SWAN \(Syndromes With a Name\) UK](http://www.swan-uk.org) é uma organização sem fins lucrativos, de autoajuda, e uma instituição de solidariedade social registada, que promove a sensibilização para os desafios enfrentados pelas crianças e famílias afetadas, por doenças não diagnosticadas. Faz campanha pela igualdade de direitos e reconhecimento, e está a construir uma base de dados para ajudar na investigação futura, ligando as famílias entre si, sempre que possível, e facilita a troca de informações e histórias através do seu boletim informativo.

## VIVER COM ATAXIA

Nesta secção encontrará informações sobre os aspetos práticos da vida quotidiana, de quem vive com ataxia. Existem muitas formas diferentes de melhorar a qualidade de vida quando se vive com ataxia.

### O que pode ajudar a viver com a ataxia?

Embora atualmente não exista cura para a ataxia, existem vários tratamentos disponíveis para ajudar a lidar com os sintomas que as pessoas sentem. Estão disponíveis medicamentos, por exemplo, para espasmos musculares, tremores, problemas de bexiga, movimentos oculares anormais e depressão. Os problemas cardíacos vistos na ataxia de Friedreich também são tratáveis.

Normalmente, recomenda-se que as pessoas com ataxia progressiva sejam observadas regularmente por um neurologista (pelo menos uma vez por ano), que pode monitorizar a doença e ajudar a resolver quaisquer novos problemas que possam ter surgido. Também dá a possibilidade de vos beneficiar com alguns avanços médicos novos.

A fisioterapia e o exercício físico, como a natação, o levantamento de pesos, o ciclismo e a equitação, podem prevenir a perda de força, preservar a mobilidade e ajudar nas transferências, para quem precisa de usar uma cadeira de rodas.



A terapia da fala e da linguagem pode ajudar com problemas relacionados com a fala, deglutição, tosse, engasgamento e, se necessário, com ajudas à comunicação, como alguns programas de computador.

A terapia ocupacional também é importante; por exemplo, com as adaptações em casa, as estratégias de ensino para as atividades diárias ou quando se compra uma cadeira de rodas.

É do conhecimento geral que os encontros com outras pessoas com ataxia, ajuda outros com ataxia, no sentido em que se apercebem que não estão sozinhos, naquilo que enfrentam, por via desta doença. As organizações de doentes e os fóruns nacionais e internacionais online são particularmente úteis neste domínio. Normalmente, as pessoas comunicam em inglês nos fóruns internacionais.

### Os seus direitos

O Fórum Europeu da Deficiência (FED) foi criado em 1996, sendo uma organização abrangente de pessoas com deficiência, que defende os interesses de mais de 100 milhões de pessoas com deficiência na Europa.

Ajuda a garantir que as decisões, a nível europeu, relativas às pessoas com deficiência, sejam tomadas com e por pessoas com deficiência. A visão do FED é incluir plenamente na sociedade, as pessoas com deficiência na Europa, em condições de igualdade com os outros, e que os direitos humanos, tal como definidos na [Convenção das Nações Unidas os Direitos das Pessoas com Deficiência \(UN-CDPD\)](#) são plenamente respeitados, protegidos e cumpridos. A CDPD é uma convenção internacional de direitos humanos, reafirmando que todas as pessoas com deficiência, devem gozar de todos os direitos humanos e liberdades fundamentais.

Esclarece que todas as pessoas com deficiência têm o direito de participar em atividades civis, na vida política, económica, social e cultural da comunidade, tal como qualquer outra pessoa. A CDPD estipula claramente o que as autoridades públicas e privadas devem fazer para garantir e promover o pleno gozo destes direitos, a todas as pessoas com deficiência.

É ilegal discriminar pessoas com deficiência, em diversas áreas das suas vidas, incluindo trabalho, educação, viagens e lazer. A discriminação sexual e as relações raciais também são abrangidas pela Lei da Igualdade.

## Aconselhamento e apoio emocional

As pessoas com ataxia precisam frequentemente de falar com um especialista ou terapeuta, para discutirem algumas das questões que a ataxia lhes coloca. Os investigadores e os médicos da Rede Europeia de Referência para as Doenças Neurológicas Raras estão muito conscientes do efeito que a ataxia tem nas atividades da vida diária. Atualmente, é obrigatório em todos os ensaios clínicos, para além do resultado primário, que normalmente é cardiológico ou neurológico, incluir um resultado relativo ao efeito que a intervenção tem nas atividades da vida diária das pessoas com ataxia.

## Ser um prestador de cuidados

Cada vez mais, está disponível mais apoio para os prestadores de cuidados, que tratam de uma pessoa com ataxia. Tradicionalmente, os membros da família ou os entes queridos têm sido frequentemente os únicos prestadores de cuidados à pessoa com deficiência. Em geral, considera-se que é preferível não ter um familiar como principal prestador de cuidados à pessoa com ataxia, se as circunstâncias o permitirem. As circunstâncias económicas de cada país europeu ditarão possivelmente, o nível de ajuda externa, a que uma pessoa com ataxia pode ter direito.

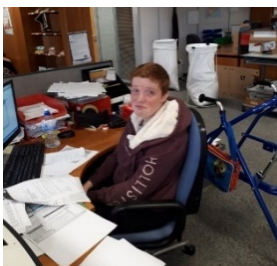
Nos casos em que os familiares cuidam da pessoa com ataxia, é vital que reservem algum tempo para si próprios, de modo que se regenerem e descansem, e que a sua saúde não seja afetada. Muitos prestadores de cuidados a pessoas com ataxia consideram muito útil participar em reuniões e eventos de associações de doentes, para obterem algum apoio de outras pessoas, em circunstâncias semelhantes.



## Educação

Embora as escolas variem quanto ao seu grau de acessibilidade, em geral, as instalações modernas podem acomodar alunos com deficiências físicas, e estão continuamente a ser introduzidas melhorias na acessibilidade.

Os alunos com deficiência necessitam de ajuda para adquirir equipamento especializado, por exemplo, um computador portátil, um bloco de notas e as despesas de deslocação suplementares necessárias.



## Emprego

Muitas pessoas com ataxia continuam a trabalhar após o diagnóstico e mantêm o seu emprego durante muitos anos. Normalmente, há uma série de apoios para ajudarem nesta situação, mas isso depende do país. Normalmente, a associação de doentes com ataxia pode ajudá-lo a obter essas informações.

## Adaptações à habitação

Algumas pessoas precisam de fazer adaptações na sua casa quando desenvolvem a ataxia. Um terapeuta ocupacional dos serviços sociais pode aconselhar sobre as adaptações necessárias para a casa. Não é raro, que as autoridades locais concedam diferentes tipos de subsídios aos proprietários do sector privado e aos inquilinos de empreendimentos de habitação pública, incluindo subsídios para tornar as propriedades aptas a serem habitadas e para a cobertura de melhorias e adaptações.



*Pai com ataxia e a sua família*

## Planear uma família

Muitas pessoas com os tipos hereditários de ataxia têm filhos. Algumas pessoas desenvolvem ataxia depois de terem tido filhos, e outras podem fazê-lo mesmo sabendo que têm ataxia. Cada pessoa com ataxia terá uma opinião diferente, sobre a possibilidade de ter filhos. É sempre uma decisão pessoal.

Se alguém tiver uma ataxia conhecida de hereditariedade recessiva (por exemplo, ataxia de Friedreich) e quiser constituir família, o seu parceiro pode ser testado para ver se é suscetível de ser portador do mesmo tipo de ataxia. Se não for portador, é altamente improvável que o seu filho desenvolva esse tipo de ataxia.

## Auxílio à marcha

Ao considerar a utilização de um auxiliar de marcha, é melhor consultar um terapeuta ocupacional para obter ajuda e aconselhamento, se este estiver disponível para si. Os centros de vida para pessoas com deficiência oferecem uma gama de equipamentos, bem como aconselhamento e informação, mas muitas vezes é possível obter ideias sobre equipamento de marcha, numa reunião de uma associação nacional de doentes.

Geralmente as crianças acham que tendem a tropeçar nas canadianas. Os andarilhos são normalmente mais adequados para quem tem alguma capacidade de se levantar e andar, mas precisa de ajuda para manter o equilíbrio. Os andarilhos oferecem mais estabilidade e apoio, e muitos têm características adicionais, tais como, rodas, travões ou assento para descanso.

Outras formas de auxiliares de mobilidade incluem os simuladores de marcha, que têm uma estrutura e fornecem mais apoio do que um andarilho normal, e as trotinetas, que podem ser utilizadas como forma de transporte numa distância maior.



*Andarilho posterior e apoio para braços*



*Helen utiliza a sua cadeira de rodas para longas distâncias desde os 20 anos de idade. Repare-se no dispositivo widget que tem na mão esquerda e que está ligado a ambas as rodas. A sua utilização impulsiona a cadeira e evita que ela tenha de colocar as mãos na roda, em cada curva.*



*Al usa uma cadeira elétrica. Apresentava sintomas de ataxia desde os 11 anos de idade, tendo-lhe sido diagnosticada 10 anos mais tarde a Ataxia de Friedreich. Concluiu recentemente uma licenciatura em Estudos da Deficiência, tendo anteriormente estudado Design. Atualmente, tem 54 anos.*

## Cadeiras de rodas manuais eléctricas

Embora nem toda a gente com ataxia utilize uma cadeira de rodas, muitas pessoas acham que esta facilita a vida. Algumas pessoas podem andar distâncias curtas ou ficar de pé durante um curto período de tempo; podem usar uma cadeira de rodas durante o resto do tempo.

Como progenitor, pode ficar aborrecido pelo seu filho ter que usar uma cadeira de rodas. No entanto, à medida que a ataxia progride, depressa se aperceberá que o seu filho, ao utilizar uma cadeira de rodas, lhe confere maior independência e preserva a sua energia para coisas mais importantes.

A diversidade de cadeiras de rodas manuais e eléctricas está em constante crescimento. Os desenvolvimentos tecnológicos significam que as cadeiras podem ser mais fortes, mais rápidas e mais leves do que nunca. Existem muitos tipos diferentes de cadeiras de rodas manuais e eléctricas, incluindo cadeiras de rodas desportivas, cadeiras de rodas de pé e cadeiras de rodas de transporte.

Os fatores como a idade, a necessidade e a capacidade são importantes para encontrar uma cadeira de rodas adequada. O custo da cadeira pode variar entre centenas e dezenas de milhares de libras, dependendo do material de que é feita, e do facto de ter sido feita à medida.

As cadeiras de rodas manuais têm a vantagem de serem:

- 1) mais fáceis de transportar do que as cadeiras eléctricas
- 2) ajudam a pessoa com ataxia a manter-se em forma.

Têm a desvantagem de a ação repetida de usar as rodas, poder causar problemas recorrentes nos ombros, o que pode ser auxiliado pelo dispositivo de apoio ou semelhante.

A principal vantagem de usar uma cadeira de rodas elétrica, em vez de uma cadeira de rodas manual, é o facto de ser menos exigente do ponto de vista físico. O seu funcionamento é assegurado por uma bateria e não é necessário recorrer a uma assistência para se deslocar.

*"No início senti-me envergonhado por estar numa cadeira de rodas, mas os meus amigos e a minha família foram uma grande fonte de força."*



## Cães de assistência

*" O meu cão é fantástico - até me ajuda a esvaziar a máquina de lavar! Ele ajuda-me realmente a viver de forma independente."*

Os cães de assistência são especialmente treinados para ajudar as pessoas com deficiência, a realizarem tarefas quotidianas que, de outra forma, lhes seriam difíceis. Por vezes, as pessoas com ataxia consideram que ter um cão de assistência, as ajuda a manter a sua independência, para além de o cão ser um ótimo companheiro. Os cães podem ser treinados para realizar uma variedade de tarefas para ajudar as pessoas, a viverem o mais confortavelmente possível. As tarefas podem incluir abrir e fechar portas, chegar aos balcões das lojas, transportar um cesto de compras ou mesmo esvaziar a máquina de lavar roupa.

## Na estrada



Aprender a conduzir é uma excelente forma de ganhar mobilidade. A idade mínima para aprender a conduzir depende das autoridades nacionais. Quanto mais cedo a pessoa com ataxia aprender a conduzir, mais hipóteses tem de ser bem-sucedida. Ajuda-os a ter alguma independência, numa idade sensível da sua vida.

Muitas pessoas com ataxia podem ter direito a concessões de estacionamento para condutores com ataxia ou passageiros com problemas de locomoção. Estas concessões permitem-lhe estacionar perto do seu destino. Para solicitar esta concessão, contacte o serviço social da sua autoridade nacional ou local.

*O condutor está a entrar no veículo pela retaguarda, utilizando a cadeira de rodas.*



Se conduz, a maioria dos países europeus espera que informe a sua autoridade nacional de condução, logo que lhe seja diagnosticada a ataxia. Isto não significa automaticamente que tenha de deixar de conduzir. Para algumas pessoas com ataxia, a sua condição significa que precisam de adaptações no seu automóvel, para poderem continuar a conduzir e eventualmente, podem decidir deixar de o fazer. Pelo lado positivo, é possível que tenha direito a concessões que podem facilitar o estacionamento, perto dos locais de espetáculo.

## Sair e passear



A maioria dos cinemas, especialmente os multiplexes, oferece boas instalações para as pessoas com ataxia e outras deficiências. Os pormenores podem ser encontrados nos seus sítios Web. Nos últimos anos, muitos transportes públicos e táxis regulares tornaram-se acessíveis a pessoas com deficiências de mobilidade. A maioria das companhias ferroviárias, de autocarros e de aviação, permite que a assistência seja reservada com antecedência, e se precisar de ajuda para viajar, por exemplo, para mudar de comboio. Contacte cada uma das empresas para mais informações.

Os transportes nas grandes cidades que acolhem os Jogos Paraolímpicos de 4 em 4 anos, fazem um esforço especial, para que os transportes públicos sejam o mais acessíveis possível, durante a realização desses Jogos. É a altura ideal para visitar as grandes cidades.

## Desporto e lazer



Muitos desportos podem ser adaptados para permitir a participação de pessoas com doenças como a ataxia, o que se reflete no aumento do leque de desportos nos Jogos Paraolímpicos. Se gosta de assistir a desportos, muitos recintos desportivos permitem a entrada de pessoas em cadeira de rodas, a preços reduzidos.

## Estar na internet



Muitas pessoas com ataxia consideram que a Internet pode ser uma excelente forma de se manterem em contacto, organizarem viagens e fazerem as suas compras. A maioria dos Websites e dos navegadores de Internet tem opções de acessibilidade que permitem alterar o tamanho do tipo de letra ou mostrar uma visualização apenas de texto, etc. O teclado e o rato podem ser adaptados

para facilitar o controlo e existem também vários auxiliares de comunicação que podem ajudar na utilização do computador, como o software de reconhecimento de voz. O ambiente de trabalho do computador pode ser adaptado, para ser mais acessível. Os telemóveis também podem ser adaptados para facilitar a sua utilização, e alguns (como o iPhone) oferecem aplicações de reconhecimento de voz, por uma fração do preço.

## Férias e viagens



A maioria dos serviços de férias dispõe de alojamento para as pessoas com mobilidade reduzida e pode oferecer facilidades extra, para quem tem necessidades adicionais. Este é mais um sítio onde a associação de doentes o pode ajudar. Embora muitas das zonas mais antigas das grandes cidades da Europa possam não ter sido construídas para pessoas com cadeiras de rodas, é possível deslocar-se com algum planeamento prévio. A maioria das cidades disponibiliza um guia para ajudar as pessoas com dificuldades de mobilidade.



## O que é que se segue?

Embora não se possa esconder o facto de que a ataxia afeta as pessoas, ela não tem de impedir as pessoas de terem uma vida plena, ativa e agradável. Todos vivemos na esperança de novos tratamentos.

**Esperamos que esta brochura lhe tenha sido útil. Os seus comentários são sempre bem-vindos. Ajude-nos a melhorar a próxima edição dizendo-nos o que pensa: [info@ern-rnd.eu](mailto:info@ern-rnd.eu)**

## DECLARAÇÃO DE RESPONSABILIDADE:

As orientações de prática clínica, os conselhos de prática, as revisões sistemáticas e outras orientações publicadas, aprovadas ou confirmadas pela ERN-RND são avaliações de informações científicas e clínicas atuais fornecidas como um serviço educativo. A informação (1) não deve ser considerada inclusiva de todos os tratamentos adequados, métodos de cuidados ou como uma afirmação do padrão de cuidados; (2) não é continuamente atualizada e pode não refletir a evidência mais recente (pode surgir nova informação entre o momento em que a informação é desenvolvida e o momento em que é publicada ou lida); (3) aborda apenas a(s) questão(ões) especificamente identificada(s); (4) não obriga a qualquer curso particular de cuidados médicos; e (5) não se destina a substituir o julgamento profissional independente do prestador de cuidados, uma vez que a informação tem em conta a variação individual entre os doentes. Em todos os casos, o curso de ação selecionado deve ser considerado pelo prestador de cuidados, no contexto do tratamento do doente individual.

A utilização das informações é voluntária. A ERN-RND forneceu esta informação numa base tal como está e não dá qualquer garantia, expressa ou implícita, relativamente à informação. A ERN-RND renuncia especificamente a quaisquer garantias de comercialização ou adequação, a uma utilização ou objetivo específicos. A ERN-RND não assume qualquer responsabilidade por quaisquer ferimentos ou danos a pessoas ou bens decorrentes ou relacionados com a utilização destas informações ou por quaisquer erros ou omissões.

### SIGA-NOS no Site:

Website: [www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu)

Twitter: [@ERN\\_RND](https://twitter.com/ERN_RND)

YouTube: [ERN-RND](https://www.youtube.com/ERN-RND)

Facebook: [/ernrnde](https://www.facebook.com/ernrnde)

LinkedIn: [/company/ern-rnd](https://www.linkedin.com/company/ern-rnd)



[https://ec.europa.eu/health/ern\\_e](https://ec.europa.eu/health/ern_e)



**European Reference Network**  
for rare or low prevalence complex diseases

**Network**  
Neurological Diseases (ERN-RND)

**Coordinator**  
Universitätsklinikum  
Tübingen — Deutschland

[www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu)

Co-funded by the European Union

