



16º CONGRESSO
BRASILEIRO DE
CLÍNICA MÉDICA 2021

EVENTO
HÍBRIDO
PRESENCIAL E VIRTUAL

6º Congresso Internacional de
Medicina de Urgência e Emergência

CAMPINAS - SP
08 A 11
DE OUTUBRO
2021

POLINEUROPATIA AMILOIDÓTICA FAMILIAR: UM RELATO DE CASO

Tayná Cristina da Silva¹ (taaynacristina@hotmail.com); Beatriz Correa Pamplona¹; Vinícius Rosa Correia²; Tiago Spiazzi Bottega³; Reinaldo Roldão D'ávilla Júnior³

1. Acadêmica de Medicina da Universidade do Vale do Itajaí (UNIVALI). 2. Residente de Clínica Médica do Hospital São José Dr. Homero de Miranda Gomes. 3. Médico Preceptor da Residência de Clínica Médica do Hospital Regional de São José Dr. Homero de Miranda Gomes.

Introdução

A Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF) é uma doença rara, hereditária e autossômica dominante causada por depósitos de fibrilas amilóides em diversos tecidos. Tem apresentação heterogênea e cursa primariamente com polineuropatia sensorial associada a distúrbios autonômicos, sendo considerada uma doença grave, progressiva e incapacitante.

Objetivos

Constatar o desafio em diagnosticar a PAF, além de facilitar o reconhecimento e compreensão da doença.

Descrição do caso

M.W., sexo masculino, caucasiano, ex-tabagista e ex-etilista, compareceu ao pronto atendimento de hospital de referência apresentando como queixas episódios frequentes de síncope, diarreia crônica, dor em membros inferiores e perda ponderal. Iniciou quadro clínico de episódios esporádicos de síncope há dez anos, com aumento da frequência há dois anos. Relata que eventos são desencadeados pela ortostase, sendo descritos como perda súbita de consciência, muitas vezes precedida por lipotímia e contração muscular de membros superiores, seguido de flacidez muscular, com duração de 5 a 10 minutos, sem sonolência ou confusão, com quedas frequentes da própria altura. Em associação, referiu início de parestesia em mãos e pés há um ano, bilateral e simétrica, associada a dor em queimação de membros inferiores com irradiação até raiz de coxas. Relatou ainda quadro de diarreia há seis meses (5 a 10 episódios ao dia), com fezes de odor fétido, aderida ao vaso, sem sangue ou muco. Negou náuseas, vômitos e febre. Relatou perda ponderal de 20kg nos últimos cinco meses e astenia de piora progressiva no período, com necessidade de uso de cadeiras de rodas há quatro meses.

Ao exame físico, apresentava-se em bom estado geral, consciente, orientado no tempo e espaço, emagrecido, corado, hidratado, anictérico e acianótico, com hipotensão postural (pressão arterial de 110x70mmHg em decúbito dorsal e inaudível em posição sentada, com pressão sistólica estimada em 60mmHg através do pulso radial). Ao exame cardiovascular, apresentava bulhas hipofônicas, ritmo regular, sem sopros cardíacos ou carotídeos audíveis. Exame pulmonar sem alterações. Exame abdominal com dor a palpação difusa de abdome, sem sinais de peritonite. Ao exame neurológico, apresentava hipoestesia distal simétrica em pés, com rarefação de pelos e pele fina, sem edema associado. Paciente relatou que irmão estava internado simultaneamente no mesmo hospital com quadro similar, tendo amiloidose como principal hipótese diagnóstica após resultados sugestivos em ecocardiograma. Nesse momento, foi aventada a possibilidade de uma síndrome genética, tendo a polineuropatia amiloidótica familiar como primeira hipótese. Foi realizado teste genético em ambos os pacientes, com resultados positivos.

Conclusões/Considerações Finais

A PAF é uma doença com diversas manifestações clínicas, sendo necessário o reconhecimento precoce dos sintomas, além de uma alta suspeita e investigação, em vista do grande impacto da patologia na vida do paciente e de sua família.

Referências Bibliográficas

SEIXAS, João. Polineuropatia amiloidótica familiar: uma revisão bibliográfica. **Dissertação de mestrado integrado em medicina**. Porto. 2016.

PLANTE, Violaine. Transthyretin familial amyloid polyneuropathy: an update. **Journal of Neurology**, ed. 265, p. 976–983, 16 dez. 2017.

ÇAKAR, Arman; TEKÇE, Hacer; PARMAN, Yesim. Familial Amyloid Polyneuropathy. **Archives of Neuropsychiatry**, [s. l.], v. 2, ed. 56, p. 150–156, 6 maio 2019



16º CONGRESSO BRASILEIRO
DE CLÍNICA MÉDICA 2021

6º Congresso Internacional de
Medicina de Urgência e Emergência

EVENTO
HÍBRIDO
PRESENCIAL E ONLINE

Campinas, SP - 08 a 11 de outubro/2021