



CAMPINAS - SP
08 A 11
DE OUTUBRO
2021



16º CONGRESSO
BRASILEIRO DE
CLÍNICA MÉDICA 2021

6º Congresso Internacional de
Medicina de Urgência e Emergência

EVENTO
HÍBRIDO
PRESENCIAL E VIRTUAL

Amiloidose Familiar por Transtirrenina TTR: um relato de caso

Beatriz C. Pamplona¹; Tayná C. da Silva¹; Raquel de A. Viergutz²; Tiago S. Bottega³; Reinaldo R. D'Avila Jr.³

1. Acadêmica de Medicina da Universidade do Vale do Itajaí (UNIVALI); 2. Residente de Clínica Médica do Hospital Regional de 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 Amiloidose Familiar por Transtirrenina TTR, também conhecida como Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF), é uma doença neurodegenerativa autossômica dominante. Cursa com deposição de fibras amilóides da proteína transtirrenina, secundária à mutação do gene TTR, levando a neuropatia autonômica e sensitivo-motora periférica, além de manifestações oftalmológicas, renais e cardíacas. O diagnóstico é realizado através da suspeita clínica, biópsia do tecido afetado e teste genético específico. As opções de tratamento são o transplante hepático e uso de medicação estabilizadora de tetrâmero TTR (Tafamidis).

Objetivos

Demonstrar as manifestações clínicas da Polineuropatia Amiloidótica Familiar, visando facilitar o reconhecimento e compreensão da patologia, bem como reduzir o atraso diagnóstico.

Relato de Caso

E.F.W, 66 anos, masculino, ex-tabagista, cardiopata, diabético, hipertenso e dislipidêmico, compensado através de medicações de uso contínuo. Buscou atendimento em hospital de referência por quadro de edema de MMII e distensão abdominal há 3 meses, com piora há 3 semanas. Associado ao quadro, relatou perda ponderal de 10kg em 4 meses e quadro de diarreia ocasional (2 episódios/dia), sem produtos patológicos, há 2 anos. Negou febre, sintomas respiratórios, gastrointestinais e geniturinários. Ao exame físico, apresentava como alterações ritmo cardíaco irregular, abdome distendido, com Piparote e Macieze Móvel positivos e edema com cacifo em membros inferiores.

Durante a internação evoluiu com alternância do hábito intestinal, com duração de aproximadamente 4 dias, sonolência, hipoestesia distal simétrica, associado a frio intenso em membros inferiores e superiores.

Solicitado Ecocardiograma, que evidenciou hipertrofia concêntrica de ventrículo esquerdo e sugeriu diagnóstico diferencial de amiloidose cardíaca. Para elucidação, a Ressonância cardíaca foi realizada e confirmou o padrão de fibrose miocárdica de padrão não isquêmico, compatível com amiloidose. Em conversa com o paciente, o mesmo relatou dois irmãos com quadros semelhantes. Nesse momento, foi aventada a possibilidade de síndrome genética, tendo a PAF como primeira hipótese. Foi realizado teste genético em ambos os pacientes, com resultados positivos para mutação.

Considerações Finais

A PAF possui diagnóstico complexo devido a grande variedade de manifestações clínicas, mas é necessário atenção ao quadro sintomático e a história mórbida familiar, para que o mesmo seja realizado de forma precoce.

Referências Bibliográficas

ADAMS, D. *et al.* Rapid progression of familial amyloidotic polyneuropathy: a multinational natural history study. **American Academy of Neurology**. 2015.

ADAMS, D. *et al.* First European consensus for diagnosis, management, and treatment of transthyretin familial amyloid polyneuropathy. **Current opinion in neurology**. 2016.

PINTO, M. V. *et al.* Brazilian consensus for diagnosis, management and treatment of transthyretin familial amyloid polyneuropathy. **Arq. Neuro-Psiquiatr.** 2018.

ANDO, Y. *et al.* Guideline of transthyretin-related hereditary amyloidosis for clinicians. **Orphanet Journal of Rare Diseases**. 2013.



16º CONGRESSO BRASILEIRO
DE CLÍNICA MÉDICA 2021

6º Congresso Internacional de
Medicina de Urgência e Emergência

Campinas, SP - 08 a 11 de outubro/2021

EVENTO
HÍBRIDO
PRESENCIAL E ONLINE